



## Harvinaiset sairaudet -työryhmä

# Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023



# **Harvinaiset sairaudet -työryhmän raportti**

## **Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023**

Sosiaali- ja terveysministeriö

ISBN PDF: 978-952-00-4094-9  
Taitto: Valtioneuvoston hallintoyksikkö, Julkaisutuotanto  
Helsinki 2019

## Kuvailulehti

Julkaisija	Sosiaali- ja terveysministeriö		heinäkuu 2019
Tekijät	Harvinaiset sairaudet -työryhmä		
Julkaisun nimi	Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023		
Julkaisusarjan nimi ja numero	STM raportteja ja muistioita 2019:49		
Diaari/hankenumero	STM025:00/2016	Teema	
ISBN PDF	978-952-00-4094-9	ISSN PDF	2242-0037
URN-osoite	<a href="http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9">http://urn.fi/URN:ISBN: 978-952-00-4094-9</a>		
Sivumäärä	43	Kieli	suomi
Asiasanat	harvinaiset taudit, hoitoketjut, kuntoutus, sosiaalihuolto, terveydenhuolto, yhdenvertaisuus		
<div>Tiivistelmä</div> <p>Arviolta kuudella sadasta suomalaisesta on harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Niiden tunnistaminen voi olla haastavaa ja aikaa vievää. Harvinaissairaanhoidon, kuntoutuksen ja arjen tuki ovat joskus vaikeita toteuttaa, ja palvelujen alueellinen vaihtelu saattaa olla suurta. Sen vuoksi Suomessa harvinaisten sairauksien ehkäisy, diagnostiikka, hoidon ja kuntoutuksen alueellinen koordinaatio on keskitetty viiteen yliopistosairaalaan.</p> <p>Harvinaissairaiden osallisuus, arjessa selviytyminen ja yhdenvertaisuus palvelujen saamisessa vaativat edelleen toimenpiteitä, joita on kuvattu ohjelmassa. Työryhmä ehdottaa myös kansallisen koordinaation vahvistamista sekä keinoja osaamisen ja tiedon lisäämiseksi. Suomalaisten yliopistosairaaloiden osallistuminen eurooppalaisiin osaamisverkostoihin tuo erityisosaamisen yhä useamman harvinaissairaanhoidon saataville. Harvinaissairauksien tutkimukseen tarvitaan rahoitusta. Yhteistyö tiedon tuottamisessa ja jakamisessa auttaa kohdentamaan rajalliset voimavarat tehokkaasti, jotta tarjolla olisi mahdollisimman monille helposti ymmärrettävää tietoa harvinaissairauksista heidän äidinkielellään.</p>			
Kustantaja	Sosiaali- ja terveysministeriö		
Julkaisun myynti/jakaja	Sähköinen versio: <a href="http://julkaisut.valtioneuvosto.fi">julkaisut.valtioneuvosto.fi</a> Julkaisumyynti: <a href="http://julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi">julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi</a>		

## Presentationsblad

Utgivare	Social- och hälsovårdsministeriet		juli 2019
Författare	Arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar		
Publikationens titel	Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019–2023		
Publikationsseriens namn och nummer	Social- och hälsovårdsministeriets Rapporter och promemorior 2019:49		
Diarie-/projektnummer	STM025:00/2016	Tema	
ISBN PDF	978-952-00-4094-9	ISSN PDF	2242-0037
URN-adress	<a href="http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9">http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9</a>		
Sidantal	43	Språk	finska
Nyckelord	sällsynta sjukdomar, vårdkedjor, rehabilitering, socialvård, hälso- och sjukvård, jämlikhet		
<b>Referat</b> <p>Uppskattningsvis sex av hundra finländare lider av någon sällsynt sjukdom, skada eller missbildning eller något sällsynt syndrom. Att identifiera dessa kan vara utmanande och tidskrävande. Det kan ibland vara svårt att genomföra vården, rehabiliteringen och stödet i vardagen för personer med sällsynta sjukdomar, och den regionala variationen i servicen kan vara stor. I Finland har den regionala samordningen av förebyggande, diagnostisering och behandling av sällsynta sjukdomar samt rehabilitering för personer som lider av sådana därför koncentrerats till fem universitetssjukhus.</p> <p>Sådana åtgärder som beskrivs i programmet krävs fortfarande för att de som lider av sällsynta sjukdomar ska vara delaktiga, klara vardagen och ha jämlik tillgång till tjänster. Arbetsgruppen föreslår också starkare nationell samordning och metoder för att öka kompetensen och kunskaperna. Att finländska universitetssjukhus deltar i europeiska referensnätverk gör att allt fler personer som lider av sällsynta sjukdomar kan komma i kontakt med experter med specialkunskaper. Det behövs finansiering för forskning om sällsynta sjukdomar. Samarbete vid produktion och spridning av kunskap och information gör det lättare att använda de knappa resurserna effektivt, så att det finns information om sällsynta sjukdomar i lättbegriplig form och på människors eget modersmål.</p>			
Förläggare	Social- och hälsovårdsministeriet		
Beställningar/distribution	Elektronisk version: <a href="http://julkaisut.valtioneuvosto.fi">julkaisut.valtioneuvosto.fi</a> Beställningar: <a href="http://julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi">julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi</a>		

## Description sheet

Published by	Ministry of Social Affairs and Health		July 2019
Authors	Working group on rare diseases		
Title of publication	National programme for rare diseases 2019–2023		
Series and publication number	Reports and Memorandums of the Ministry of Social Affairs and Health 2019:49		
Register number	STM025:00/2016	Subject	
ISBN PDF	978-952-00-4094-9	ISSN PDF	2242-0037
Website address URN	<a href="http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9">http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9</a>		
Pages	43	Language	Finnish
Keywords	rare diseases; care chains, rehabilitation, social welfare, health care, equality		
<p><b>Abstract</b></p> <p>It is estimated that six out of one hundred Finns have a rare disease, injury, syndrome or malformation. It can sometimes be challenging and time-consuming to identify them. It may be difficult to provide care, rehabilitation and everyday support for people with a rare disease, and there may be large regional variation in services. Therefore, the regional coordination for the prevention, diagnostics, care and rehabilitation of rare diseases has been centralised to five university hospitals in Finland.</p> <p>Measures described in this programme are still required to improve the inclusion and everyday coping of people with rare diseases, as well as their equity in access to services. The working group also proposes strengthening the national coordination and means for increasing competence and information. Participation of Finnish university hospitals in European reference networks makes expertise available to ever more people with a rare disease. Funding is needed for research on rare diseases. Limited resources for producing and sharing information can be used more effectively by cooperation, in order to provide information about rare diseases in easily understandable form in the native languages of Finland.</p>			
Publisher	Ministry of Social Affairs and Health		
Publication sales/ Distributed by	Online version: <a href="http://julkaisut.valtioneuvosto.fi">julkaisut.valtioneuvosto.fi</a> Publication sales: <a href="http://julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi">julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi</a>		

# Sisältö

<b>1</b>	<b>Johdanto .....</b>	<b>10</b>
<b>2</b>	<b>Ohjelmakauden 2014–2017 tavoitteiden toteutuminen sekä toimintaympäristön muutokset .....</b>	<b>13</b>
2.1	Harvinaissairauksien määrittely ja erityisaseman tunnistaminen .....	15
2.2	Harvinaissairauksien yksiköt ja osaamiskeskukset .....	15
2.3	Tutkimusrahoitus sekä tutkimusyhteistyö .....	16
2.4	Tiedon jakaminen sekä osaamisen vahvistaminen .....	17
2.5	Harvinaissairauksien rekisteri ja hoitopolun selkeyttäminen .....	18
2.6	Sosiaalinen tuki, kuntoutus ja osallisuuden edistäminen .....	18
2.7	Kansallinen koordinoiva keskus .....	19
<b>3</b>	<b>Kansallisen ohjelman 2019–2023 keskeiset tavoitteet .....</b>	<b>20</b>
3.1	Harvinaissairauksia koskevan tiedon lisääminen ja osaamisen vahvistaminen .....	20
3.1.1	Tiedon ja tietoisuuden lisääminen .....	21
3.1.2	Harvinaissairauksien yksiköiden aseman ja resursoinnin vahvistaminen .....	24
3.1.3	Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN) .....	25
3.1.4	Tutkimuksen edistäminen .....	27
3.2	Harvinaissairaan osallisuuden vahvistaminen .....	28
3.2.1	Harvinaissairaiden voimaantuminen sekä osallisuus yhteiskunnassa ja omissa yhteisöissään .....	29
3.2.2	Harvinaissairaiden osallisuus oman alueen sosiaali- ja terveyspalvelujen kehittämisessä .....	31
3.2.3	Harvinaissairaan osallisuuden turvaaminen omassa hoidossa ja palveluissa .....	33
3.3	Harvinaissairauksiin liittyvien toimintojen koordinaatio .....	34
3.3.1	Kansallinen koordinaatio .....	34
3.3.2	Alueellinen koordinaatio .....	37
3.3.3	Harvinaissairaan hoidon ja palveluiden koordinaatio .....	38
3.4	Arvio kansallisen ohjelman kustannusvaikutuksista .....	39
3.5	Ohjelman jalkauttaminen ja toimeenpanon seuraaminen .....	40
	<b>Lähteet .....</b>	<b>42</b>





## LUKIJALLE

Sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujen yhdenvertainen saatavuus kuuluu kaikille asukkaille. Harvinaissairaille yhdenvertaisuuden saavuttaminen muiden väestöryhmien kanssa ei ole aina helppoa: sairauksien tunnistaminen voi olla tavallista hankalampaa, asiantuntijoita on vähän, hoitomenetelmiä ei tunneta, eikä näyttöön perustuvien hoitomenetelmien kehittäminen aina ole edes mahdollista.

Suomessa laadittiin ensimmäinen ehdotus harvinaissairauksien kansalliseksi ohjelmaksi 2014–2017 Euroopan unionin neuvoston suositusten mukaisesti. Ohjelma oli yksityiskohtainen toimintasuunnitelma, mutta vain osa tavoitteista pystyttiin toteuttamaan. Harvinaissairauksien hoidon toimintaympäristö on muuttunut merkittävästi viime vuosina mm. eurooppalaisten osaamisverkostojen perustamisen myötä. Ohjelman uudistaminen on ajankohtaista.

Uudistettuun harvinaissairauksien kansalliseen ohjelmaan on nostettu kolme keskeistä teemaa: harvinaissairaiden osallisuus, osaamisen lisääminen ja koordinaation vahvistaminen. Niitä tarkastellaan palvelujärjestelmän eri tasoilla. Ohjelma ei ole yksityiskohtainen toimintasuunnitelma, vaan se osoittaa suuntalinjat päättäjille ja harvinaissairauksien parissa toimiville, jotka osaltaan ovat vastuussa keinoista ja seurannasta ohjelman toimeenpanossa.

Ohjelmalla halutaan vahvistaa harvinaissairaan osallistumista itseään koskevaan päätöksentekoon ja tiivistää harvinaissairaita edustavien potilasjärjestöjen yhteistyötä sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmän eri tasoilla. Ohjelman muita keskeisiä tavoitteita ovat ajantasaisen ja oikean tiedon välittäminen helposti ymmärrettävällä tavalla ja osaamisen vahvistaminen sosiaali- ja terveydenhuollossa. Eurooppalaisten osaamisverkostojen tarjoama erityisosaaminen tullee parantamaan diagnostiikan ja hoidon saatavuutta ja laatua. Eri tahojen yhteistyötä edistetään vahvistamalla alueellista ja kansallista koordinaatiota. Koordinoivien tehtävien toteuttamiseksi tarvitaan valtakunnallisesti sovittua työnjakoa.

Ohjelma on laadittu sosiaali- ja terveysministeriön asettaman harvinaiset sairaudet -työryhmän perustamassa alatyöryhmässä, jolle kuuluu kiitos arvokkaasta valmistelutyöstä. Toimittajana on ollut Harvinaiset-verkoston edustaja Risto Heikkinen Allergia-, iho- ja astmaliitosta. Ohjelmasta on saatu lausunnot keskeisiltä sidosryhmiltä.

On tärkeää, että uudistetun ohjelman toimeenpanoon sitoutuvat kaikki harvinaissairauksien parissa toimivat tahot.

Heinäkuussa 2019

Harvinaiset sairaudet -työryhmä

# 1 Johdanto

**Arviolta yli 300 000 suomalaisella on jokin harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Harvinaissairauksia on tuhansia, ja ne ovat hyvin erilaisia. Osa sairauksista ilmenee lapsena, osa vasta aikuisiällä. Harvinaissairaus voi olla lähes huo-  
maamaton tai aiheuttaa vaikean haitan.**

Harvinaisia sairauksia tunnetaan 6 000–8 000, ja uusia sairauksia kuvataan kirjallisuudessa jatkuvasti. Euroopassa harvinaisiksi määritellään sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden. Suomessa määritelmä tarkoittaa enintään 2 800 henkilöä sairautta kohti. Arviolta yli 300 000 suomalaisella eli noin kuudella prosentilla on jokin harvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma. Harvinaissairaudet muodostavat hyvin heterogeenisen ryhmän sairauksia. Osa sairauksista diagnosoidaan syntymän jälkeen, osa vasta aikuisiällä. Osa harvinaissairauksista on eteneviä, osassa oireet pysyvät samoina läpi elämän. Joskus yleisen sairauden harvinainen alamuoto voidaan määritellä harvinaissairaudeksi. Ihmisten elämäntilanteet ja elämänkaaren kulut ovat yksilöllisiä. Harvinaissairauksissa on otettava huomioon myös ihmisen oma kokemus tilanteestaan ja siihen liittyvistä haasteista.

Harvinaissairauksien ohjelman päivittämiselle sekä uusien tavoitteiden ja toimenpideehdotusten asettamiselle on vahvat perusteet. Laajassa eurooppalaisessa kyselyssä (Eurordis 2017) yli 50 % harvinaissairaista ja heidän läheisistään koki harvinaissairauksella olevan vakavia tai hyvin vakavia vaikutuksia jokapäiväiseen elämään, esimerkiksi kykyyn suoriutua arkirutiineista tai henkilökohtaisesta huolenpidosta. YK:n vammaisten oikeuksien sopimus vuodelta 2006 ratifioitiin Suomessa 2016, ja sillä on vaikutuksensa Suomen lainsäädäntöön, potilaan ja asiakkaan asemaan sekä sosiaali- ja terveydenhuollon käytäntöihin. Sopimuksessa korostetaan vammaisten ja pitkäaikaissairaiden osallisuuden ja itsemääräämisoikeuden vahvistamista. Tämä vaikuttaa myös harvinaissairaiden asemaan palvelujärjestelmän käyttäjänä.

Harvinaissairauksien ohjelman päivittämisen ja uusien tavoitteiden tärkeyttä osoittaa havainto harvinaissairaiden aiheuttamista kustannuksista erikoissairaanhoidossa. HUS- ja OYS-alueilla vuosia 2010–2014 koskevan selvityksen mukaan harvinaissairaita on erikoissairaanhoidon potilaista 6–8 %, mutta harvinaissairauksiin kohdistuvat erikoissairaanhoidon kustannukset ovat vajaa 20 % erikoissairaanhoidon kokonaiskustannuksista. Laskelmassa ei ollut mukana kuntoutuksen, sosiaalipalvelujen ja avoterveydenhuollon kustannuksia. Kustannuksia aiheuttavat esimerkiksi diagnoosin viiveet ja asianmukaisten hoitojen viivästyminen tai puute. Myös harvinaisen taudin diagnostiikkaan käytettävät menetelmät ja hoidot voivat olla kalliita.

Sosiaali- ja terveysministeriön asettama harvinaiset sairaudet -työryhmä laati vuonna 2014 ehdotuksen harvinaisten sairauksien kansalliseksi ohjelmaksi. Ohjelma perustui Euroopan unionin neuvoston vuonna 2009 antamaan suositukseen. Siinä veloitettiin jäsenvaltioita vahvistamaan harvinaissairauksia koskevia suunnitelmia ja strategioita. Suomen kansallisessa ohjelmassa kuvattiin harvinaissairaiden tilannetta ja heidän kohtaamiaan haasteita sekä esitettiin 16 yleistä tavoitetta ja 13 konkreettista toimenpide-ehdotusta harvinaissairaiden tutkimuksen, hoidon, kuntoutuksen ja sosiaalisen tuen kehittämiseksi. Ohjelmakausi päättyi vuoden 2017 lopussa. Ohjelman toimeenpanoa edistäneen harvinaiset sairaudet -työryhmän toimikausi päättyi samaan aikaan. Työryhmä sai jatkokauden ajalle 1.1.2018–31.12.2019 ja sen tehtäviksi annettiin:

1. Määritellä ja laatia ehdotus harvinaissairauksien kansallisen koordinaation vahvistamiseksi
2. Arvioida harvinaissairauksien ohjelman päivittämisen tarve ja suunnitella sen päivittäminen
3. Seurata eurooppalaisten osaamiskeskusverkostojen toimintaa Suomessa
4. Seurata ja edistää yliopistollisten sairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyötä ja keskittämisesetuksen (582/2017) mukaisten tehtävien toteutumista
5. Tukea Pohjoismaiden harvinaissairauksien verkoston toimintaa

Työryhmän perustaman alatyöryhmän tehtäväksi tuli tehtävien valmistelu ja toimeenpano. Keväällä 2018 työryhmä päätti alatyöryhmän ehdotuksesta ohjelman päivittämisestä nelivuotiskaudelle. Ohjelman päivittämisen koordinoitiin ja kirjoittamiseen valittiin työryhmän jäsen Risto Heikkinen. Päivittämisessä on ollut mukana harvinaissairaita, heidän läheisiään sekä keskeisiä harvinaissairauksien parissa työskenteleviä ammattilaisia. Syksyn 2018 aikana tehtiin kysely harvinaissairauksia edustaville yhdistyksille ja järjestöille. Valtakunnallisen 21 sosiaali- ja terveysjärjestön muodostaman yhteistyöverkoston, Harvinaiset-verkoston ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)) kokemusasiantuntijaryhmää (Harkko) ja jäsenyhteisöjä on osallistettu eri tavoin ensimmäisen ohjelman toteutumisen arviointiin ja ohjelman päivittämiseen. Lisäksi tehtiin kysely viidelle yliopistollisten sairaaloiden harvinaisyksikölle ja ERN-osaamisverkostoihin kuuluville 14 terveydenhuollon yksiköille. Ohjelman sisällössä hyödynnettiin myös lokakuussa 2018 järjestetyn harvinaissairauksien kansallisen konferenssin keskusteluja ja tuloksia. Päivitetty ohjelmaluonnos lähetettiin lausuttavaksi sidosryhmille ennen ohjelman lopullista valmistumista.

Uudistetussa ohjelmassa luodaan yleinen katsaus nykytilanteeseen, arvioidaan vanhan ohjelman toimenpide-ehdotusten toteutumisen edistymistä ja tämän pohjalta ehdotetaan uusia toimenpiteitä. Ohjelman tarkoituksena on kehittää sosiaali- ja tervey-

denhuollon palvelujärjestelmää vastaamaan paremmin harvinaissairaiden tarpeita. Lisäksi tarkoitus on edistää niiden pitkäaikaissairaiden ja vammaisten arkiselviytymistä, jotka kohtaavat harvinaissairaille tyypillisiä haasteita oman elämänsä aikana.

Uudistetussa ohjelmassa korostuu osaamisen, osallisuuden ja koordinaation merkitys. Pyrkimyksenä on parantaa harvinaissairaiden, heidän läheistensä ja perheidensä asemaa ja arkiselviytymistä nopeuttamalla diagnoosin saamista ja sujuvoittamalla korkeatasoiseen hoitoon ja kuntoutukseen pääsyä. Ohjelmakauden tavoitteita ovat ajantasaisen ja oikean tiedon lisääminen, osaamisen vahvistaminen ja eri tahojen yhteistyön edistäminen kansallista koordinaatiota vahvistamalla. Eurooppalaisten osaamisverkostojen tarjoama erityisosaaminen ja työkalut ovat uusi keino parantaa diagnostiikan ja hoidon saatavuutta ja laatua. Osaamisverkostojen integroituminen suomalaiseen palvelujärjestelmään edellyttää yhteistyötä ja hoitopolkujen kuvauksia. Tarvitaan myös valtakunnallisesti sovittu työnjako koordinoivien tehtävien toteuttamiseksi käytännössä.

## 2 Ohjelmakauden 2014–2017 tavoitteiden toteutuminen sekä toimintaympäristön muutokset

**Ensimmäisellä ohjelmakaudella tietoisuus harvinaissairauksista lisääntyi. Harvinaissairauksien yksiköt ja alueellinen koordinaatio käynnistyivät sekä yliopistosairaaloihin perustettiin uusia osaamiskeskuksia. Myös pohjoismainen ja eurooppalainen yhteistyö on lisääntynyt. Silti moni tavoite on toteutunut vain osittain, ja uusia tarpeita on tunnistettu toimintaympäristön muuttuessa.**

Ohjelmakaudelle 2014–2017 asetettiin 13 toimenpide-ehdotusta edistämään harvinaissairauksien määrittelyä ja rekisteröintiä, tutkimusta, tehokkaampaa ja parempaa terveydenhuoltoa, osaamisen koordinoitua ja tiedon jakamista sekä harvinaissairaalan kokonaisvaltaista tukemista ja osallisuuden vahvistamista.

### TOIMENPIDE-EHDOTUKSET 2014–2017

- Harvinaissairauksien yhdenmukainen määrittely ja niiden edellyttämien erityistoimenpiteiden tunnustaminen
- Harvinaissairauksien rekisteri
- Harvinaissairauksiin kohdennettu tutkimusrahoitus ja tutkimusohjelma
- Kansainvälisen tutkimusyhteistyön vahvistaminen
- Harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttäminen
- Harvinaissairauksien yksikkö yliopistollisiin sairaaloihin
- Harvinaissairauksien osaamiskeskuksia
- Koulutuksen lisääminen
- Harvinaislääkkeiden saatavuuden edistäminen
- Harvinaissairauksien kansallinen koordinoiva keskus
- Tiedon systemaattinen kerääminen ja jakaminen
- Sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittäminen
- Harvinaissairaiden osallisuuden lisääminen

Toimenpide-ehdotusten toteutumisesta ei ole tehty kattavaa selvitystä. Harvinaiset sairaudet -työryhmän jäsen, dosentti Ilona Autti-Rämö esitti havaintoja ensimmäisestä ohjelmasta ja sen toteutumisesta keväällä 2017 pidetyssä kansallisessa harvinaissairauksien konferenssissa. Arvion mukaan vain harvinaissairauksien yhdenmukaisen määrittelyn, harvinaissairauksien yksiköiden perustamisen ja harvinaissairauksien osaamiskeskusten perustamisen voidaan osoittaa toteutuneen. Muissa toimenpide-ehdotuksissa on tapahtunut eriasteista edistystä.

**HAVAINTOJA ENSIMMÄISEN OHJELMAKAUDEN TAVOITTEIDEN TOTEUTUMISESTA:**

- ohjelma pyrki tunnistamaan kehittämiskohteet, ja siinä kirjattiin laajasti ja yleisellä tasolla niitä haasteita, jotka koskettavat harvinaissairaalaan elämää
- toteutuneet toimenpide-ehdotukset ovat niitä, jotka pystyttiin toteuttamaan omaa toimintaa kehittämällä tai muuttamalla
- kansallista sopimista edellyttävät toimenpide-ehdotukset ovat toteutuneet vain osittain
- lainsäädäntö ei ole vielä riittävästi tunnistanut harvinaissairaalaan tarpeita esimerkiksi yhdenvertaisen hoitopolun järjestämiseksi
- uusia resursseja, resurssien uudelleen jakoa tai rahoitusta edellyttävät toimenpide-ehdotukset eivät juuri toteutuneet

Harvinaissairauksien diagnostiikan, hoidon ja osaamisen kehittäminen on yhteistä kaikille Euroopan unionin jäsenmaille, sillä mikään yksittäinen maa ei kykene edistämään harvinaissairaiden asemaa yksin. Kansainvälinen ja pohjoismainen yhteistyö onkin vahvistunut merkittävästi sekä viranomaisten, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten että potilasjärjestöjen osalta, vaikka ensimmäisen ohjelman toimenpide-ehdotuksissa korostettiin vain tutkimusyhteistyön kansainvälistymistä.

Vaikutelma on, että harvinaissairauksien käsite on tullut paremmin ymmärretyksi viime vuosina. Tämä on todennäköisesti tapahtunut, ainakin osittain, ensimmäisen ohjelman ansiosta. Seuraavassa arvioidaan yksityiskohtaisesti ohjelman kunkin osa-alueen toimenpide-ehdotusten toteutumista.



## 2.1 Harvinaissairauksien määrittely ja erityisaseman tunnistaminen

Suomessa on otettu käyttöön harvinaissairauksien eurooppalainen määritelmä, jonka mukaan sairaus on harvinainen, jos sen esiintyvyys on enintään 5:10 000 ihmistä. Tässä ohjelmassa, kuten jo ensimmäisessä kansallisessa harvinaissairauksien ohjelmassakin, käsite harvinaissairaus kattaa myös harvinaiset vammat, epämuodostumat ja oireyhtymät.

Harvinaissairaiden asemaan on otettu kantaa lainsäädännön muutoksissa sekä sosi- aali- ja terveydenhuollon uudistusta koskevissa lakiehdotuksissa ja tausta-aineis- toissa. Terveystieteiden tutkimuslaki (1326/2010) 45 §:ä täsmennettiin vuonna 2017 voimaan tulleella lailla terveydenhuollon muuttamisesta (1516/2016). Täsmennyksessä an- nettiin velvoite keskittää tiettyjä erityisosaamista vaativia tutkimuksia, toimenpiteitä ja hoitoa vähempään kuin viiteen yliopistolliseen sairaalaan. Valtioneuvoston asetus eri- koissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017) asettaa viidelle yliopistolliselle sairaalalle ylläpitävälle sairaanhoitopiirille velvoitteen huolehtia alueellisesti tietyistä erikoissairaanhoidon tehtävistä, niiden suunnittelusta ja yhteen sovittamisesta. Harvinaissairauksien ehkäisy, hoito, diagnostiikka ja kuntoutus kuulu- vat tähän velvoitteeseen.

YK:n vammaisten henkilöiden oikeuksia koskevan yleissopimuksen ratifiointi 2016 vaikuttaa vammaisten ihmisten asemaan kieltämällä kaikenlaisen vammaisiin kohdis- tuvan syrjinnän. Sopimus korostaa vammaisten ihmisten ihmisoikeutta ja yhdenvertai- suutta sekä edellyttää vammaisten ihmisten ja heidän järjestöjensä mukana olemista heitä koskevien asioiden suunnittelussa ja päätöksenteossa. Sopimuksessa kuvatut periaatteet koskettavat myös harvinaissairaiden asemaa. Sopimuksessa korostetaan fyysisen ympäristön esteettömyyttä sekä sosiaalisen ja henkisen ympäristön saavutet- tavuutta. Tärkeä osa saavutettavuutta on esimerkiksi yhdenvertaisen tiedonsaannin ja vuorovaikutuksen turvaaminen.

## 2.2 Harvinaissairauksien yksiköt ja osaamiskeskukset

Harvinaissairauksien yksiköiden perustaminen kaikkiin viiteen yliopistolliseen sairaa- laan ja neljästä yliopistosairaalasta yhteensä 14 osaamisyksikön liittyminen eurooppa- laisten harvinaissairauksien osaamiskeskusten verkostoihin (European Reference Network, ERN) ovat olleet merkittäviä harvinaissairaiden diagnostiikkaa ja hoitoa edis-

täviä uudistuksia. Harvinaissairauksien yksiköiden asemaa on vahvistettu keskittämisesetuksella (582/2017). Nämä toimenpiteet ovat osaltaan vahvistaneet harvinaissairaiden asemaa ja osallisuutta. Yksiköiden ja keskusten aseman ja tehtävien merkitystä painotetaan tämän ohjelman tavoitteissa ja toimenpide-ehdotuksissa.

Terveysalan kasvustrategian toteuttamiseksi Suomeen ollaan perustamassa neljää kansallista osaamiskeskusta strategisiksi kärjiksi nostetuille aloille. Genomitiedon parempaan hyödyntämiseen tähtäävän hankekokonaisuuden tavoitteena on kansallisen genomikeskuksen perustaminen. Genomitiedon käyttöä ja biopankkien aseman selkiinnyttämistä koskeva lainsäädäntö on valmisteilla. Biopankit keräävät ja säilyttävät biologisia näytteitä muun muassa harvinaissairauksien tutkimusta varten. Viiden alueellisen syöpäkeskuksen lisäksi kansallinen syöpäkeskus (Comprehensive Cancer Center Finland, FICAN) aloittaa toimintaansa 2019 ja kansallinen neurokeskus on perusteilla. Hankkeilla parannetaan yksilöllistetyn lääketieteen toimintaedellytyksiä terveydenhuollossa. Yksilöllistetyllä lääketieteellä on merkitystä myös harvinaissairauksien hoidossa.

## 2.3 Tutkimusrahoitus sekä tutkimusyhteistyö

Suomessa ei ole tehty kokonaisselvitystä harvinaissairauksiin kohdistuvasta tutkimuksesta. Suomen Akatemian 2017 tekemän arvion mukaan Akatemian terveyden tutkimuksen toimikunta oli myöntänyt vuosina 2011–2017 harvinaissairauksia koskeville tai sivuaville 57 tutkimushankkeelle runsaat 20 miljoonaa euroa. Harvinaisten syöpä- ja infektiosairauksien tutkimusta lukuun ottamatta harvinaissairauksien tutkimuksen kokonaisrahoitus oli 19 miljoonaa euroa. Tämä on vajaa 10 % koko toimikunnan myöntämästä rahoituksesta. ERN-verkoston 24 sairausryhmästä ei harvinaissairauksitutkimusta tuettu tuona aikana kymmenessä sairausryhmässä lainkaan, vaikka monissa näissä tehdään kansainvälisesti vaikuttavaa tutkimusta. Kyseisiin sairausryhmiin kuuluu myös monia Suomeen rikastuneita sairauksia.

Harvinaissairauksien tutkimusta tehdään ERN-keskuksissa ja yliopistoissa myös muulla rahoituksella. Usein lyhytjänteisesti saatavilla olevan säätiörahoituksen merkitys kokonaisrahoituksessa on kasvanut samalla, kun sekä tutkimushenkilöstön määrää että tutkimuslaitteistojen uusimista nykyaikaisiksi on valtion tutkimusrahoituksen leikkausten myötä supistettu. Harvinaissairauksien perimän ja epigenetiikan tutkimuksessa korostuu vaatimus luotettavaan ja tarkkaan perimän vaihtelun selvittämiseen etenkin geenipohjaltaan kapeissa väestöissä. Merkittävä osa harvinaissairauksien tiedellisestä tutkimuksesta kohdistuu myös yliopistosairaaloissa kliinisessä työssä tun-

nistettuihin potilaisiin ja klinikoiden ja perustutkijoiden tekemiin tieteellisiin jatkoselvityihin, joissa sairaanhoitopiireille myönnettävällä valtion rahoituksella ja sen jatkuvuudella on tärkeä rooli.

Suomen Akatemia liittyi vuonna 2013 kansainväliseen harvinaissairauksien tutkimuksen yhteenliittymään IRDiRCiin (International Rare Diseases Research Consortium, [www.irdirc.org](http://www.irdirc.org)). Yhteenliittymä yhdistää harvinaissairauksien tutkimuksen parissa työskenteleviä toimijoita. Lisäksi Suomen Akatemia on ollut mukana muun muassa eurooppalaisessa E-RARE-3-tutkimusrahoitusyhteistyössä vuosina 2017–2018. Vuonna 2019 käynnistyy Euroopan komission alulle panema viiden vuoden harvinaissairauksien tutkimusrahoitushanke (EJP RD, European Joint Programme Rare Diseases, [www.ejprarediseases.org](http://www.ejprarediseases.org)). Hankkeen tarkoitus on parantaa harvinaissairaiden elämänlaatua lisäämällä tietoa harvinaissairauksien diagnostiikasta, hoidosta ja hoivasta. Hanke tuo yhteen tutkimusrahoittajia, tutkimuslaitoksia, yliopistoja, yliopistosairaaloita, ERN-osaamiskeskuksia ja potilasjärjestöjä. Suomen Akatemia on ollut hankkeessa mukana alusta lähtien. Harvinaissairaudet ovat olleet kohteena kansainvälisissä kliinisissä lääketutkimushankkeissa, mutta Suomen osallistuminen niihin kuten lääketutkimuksiin ylipäätään on vähentynyt.

## 2.4 Tiedon jakaminen sekä osaamisen vahvistaminen

Sosiaali- ja terveysministeriön rahoittaman viiden yliopistollisen sairaalan yhteisen Virtuaalisairaala 2.0 -hankkeen (2016–2018) keskeisin tuotos on Terveyskylä ([www.terveyskyla.fi](http://www.terveyskyla.fi)), erikoissairaanhoidon verkkopalvelu. Se tarjoaa tietoa ja tukea eri sairauksiin, oireisiin ja elämäntilanteisiin myös ruotsiksi ([halsobyn.fi](http://halsobyn.fi)). Terveyskylään luotiin harvinaissairauksiin keskittyvä verkkosivusto, Harvinaissairauksien talo ([harvinaissairaudet.fi](http://harvinaissairaudet.fi), [sallsyntasjukdomar.fi](http://sallsyntasjukdomar.fi)), jossa on sekä kaikille avoin että vain ammattilaisille suunnattu osio. Kaikille avoimille sivuille on tuotettu tietoa toistaiseksi 10 eri sairausryhmään kuuluvista harvinaissairauksista. Sivustolle on koottu tietoa myös sosiaali- ja terveyspalveluista. Lisäksi Terveyskylän muista taloista löytyy tietoa kuuteen eri harvinaissairausryhmään kuuluvista sairauksista. Muuta harvinaissairauksiin liittyvää suomenkielistä tietoa löytyy Suomen Orphanet-verkkosivuilla, Duodecimin Terveysportissa ja Terveyskirjastossa sekä Harvinaiset-verkoston kotisivuilla, jonne on linkitetty potilasjärjestöissä ja säätiöissä tuotettua tietoa.

Harvinaissairauksien yksiköt ovat järjestäneet omalla erityisvastuualueellaan koulutusta terveydenhuollon ammattilaisille. Harvinaissairauksia on esitelty ammatillehdissä, eri alueiden lääkäripäivillä sekä eri toimijoiden järjestämissä konferensseissa ja

tilaisuuksissa. Suomessa järjestettiin vuonna 2014 pohjoismainen harvinaissairauksien konferenssi. Suomalaisia harvinaistoimijoita on osallistunut pohjoismaiseen harvinaissairauksien konferenssiin Kööpenhaminassa vuonna 2016 sekä harvinaissairauksien yhdistysten eurooppalaisen kattojärjestön Eurordisin ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)) joka toinen vuosi pidettäviin konferensseihin, joista viimeisin oli toukokuussa 2018 Wienissä. Suomi on mukana Pohjoismaiden ministerineuvoston rahoittamassa Nordic Network on Rare Diseases -verkostossa, jonka tarkoitus on edistää harvinaissairauksiin liittyvää pohjoismaista yhteistyötä. Pohjoismaisten potilasjärjestöjen oma verkosto (Sällsynta Brukerorganisationers Nordiska Nätverk, SBONN) edistää yhteistoimintaa harvinaissairaita edustavien ryhmien välillä.

## 2.5 Harvinaissairauksien rekisteri ja hoitopolun selkeyttäminen

Harvinaissairauksien rekisteriä on edistetty Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksen ja yliopistosairaaloitten harvinaissairauksien yksiköiden välisenä yhteistyönä. Suomalaiselle koodistopalvelimelle liitetään ICD-10-tautiluokitusjärjestelmän rinnalle Orphakoodisto, joka perustuu harvinaissairauksista tietoa keräävän eurooppalaisen Orphanet-verkkosivuston ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) diagnoositietokantaan. Koodisto helpottaa harvinaissairauksien tunnistamista. Suunnitelmana on myös liittää koodisto osaksi hoitoilmoitusjärjestelmää (Hilmo). Sähköiseen potilastietojärjestelmään ollaan luomassa hälytysjärjestelmää niiden harvinaissairauksien kohdalle, joissa tarvitaan erityistä valppautta tai osaamista terveydenhuollon ammattilaisilta.

Terveystieteiden Harvinaissairauksien talon ammattilaisosioon on tuotettu tietoa harvinaissairauksien diagnostiikasta, hoidosta, kuntoutuksesta ja palveluiden järjestämistä edistävistä hoitopoluista. Tietoa kuntoutuksesta ja sosiaalihuollon palveluista ei kuitenkaan ole riittävästi tarjolla kaikilla palvelujärjestelmän tasoilla. Eurooppalaisissa ERN-osaamisverkostoissa on alettu tuottaa tietoa ja ohjeita harvinaissairauksien hoidosta. Näitä voidaan hyödyntää myös kansallisesti.

## 2.6 Sosiaalinen tuki, kuntoutus ja osallisuuden edistäminen

Ensimmäisen kansallisen ohjelman julkistamisen jälkeen erikoissairaanhoidossa on tapahtunut harvinaissairauksien hoitoa merkittävästi edistävää kehitystä. On luotu uusia käytänteitä ja toimintatapoja helpottamaan ja edistämään harvinaissairauksien

diagnostiikkaa ja hyvää hoitoa. Moni harvinaissairas jää edelleen vaille asianmukaista tarpeenmäärittelyä, jossa otettaisiin huomioon esimerkiksi arjen toiminnalliset haasteet ja sairauden toimeentuloon vaikuttavat tekijät. Moniammatillinen työ ei toteudu kaikkien harvinaissairaiden kohdalla. Vaikka harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmiin on valittu harvinaissairaiden edustajia, ensimmäisen ohjelman ehdotukset potilasjärjestöjen vahvasta osallisuudesta osaamiskeskusten suunnittelussa ja arvioinnissa sekä asiakasraatien perustamisesta eivät ole riittävästi toteutuneet. Harvinaissairaiden, heidän läheistensä ja potilasjärjestöjen edustajien vahvempi mukana olo hoidon ja palveluiden suunnittelussa ja arvioinnissa vaatii vielä vahvempaa ja suunnitelmallisempaa työtä.

## 2.7 Kansallinen koordinoiva keskus

Ensimmäisessä kansallisessa ohjelmassa ehdotettu kansallinen koordinoiva keskus jäi toteutumatta. Koordinaation merkitys kansallisen ohjelman tavoitteiden edistämisessä ja harvinaissairaiden yhdenvertaisen hoidon toteutumisessa on vain korostunut ohjelmakauden kuluessa. Harvinaissairauksien alueellinen koordinaatio kuuluu yliopistosairaaloiden vastuulle, mutta kansallisen tason koordinaation tarpeet ulottuvat laajasti eri sektoreille. Tähän asti koordinaatio on ollut sosiaali- ja terveysministeriön, yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden epävirallisen yhteistyön ja kolmannen sektorin aktiivisten toimijoiden varassa ja osin sattumanvaraista. Tulevina vuosina tarvitaan eri viranomaistahojen roolien ja koordinaatiotehtävien selkeyttämistä. Tässä ohjelmassa esitellään koordinaatioon osallistuvat toimijat, koordinoituntehtävät ja ehdotuksia koordinoinnin kehittämisestä. Koordinoinnin rakenteiden selvittämistä jatketaan sosiaali- ja terveysministeriössä ja harvinaisten sairauksien työryhmässä vuoden 2019 aikana.

## 3 Kansallisen ohjelman 2019–2023 keskeiset tavoitteet

**Harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2019–2023 keskeiset tavoitteet ovat osaamisen lisääminen ja siihen liittyvä tiedon välittäminen, harvinaissairaiden osallisuuden vahvistaminen heitä koskevassa päätöksenteossa sekä kansallisen koordinaation vaikiinnuttaminen. Myös tieteelliseen tutkimukseen tarvitaan etenkin suomalaisen tautiperintöön kohdistuvia voimavaroja.**

### 3.1 Harvinaissairauksia koskevan tiedon lisääminen ja osaamisen vahvistaminen

Tieto ja osaaminen harvinaissairauksista on epätasaisesti jakautunutta ja joskus vaikeasti saavutettavissa. Harvinaissairas saattaa itse tietää enemmän sairaudestaan kuin ammattilainen. Harvinaissairaana ja hänen läheistensä kokemusten merkitys korostuu lääketieteellisen tiedon puutteen vuoksi. Tiedon puute voi johtaa siihen, että erikoisia oireiden ja löydösten yhdistelmiä ei kyetä tunnistamaan harvinaissairaudeksi. Diagnoosin viivästyminen voi vaikeuttaa tehokkaan hoidon ja kuntoutuksen toteutumista. Harvinaissairasta ei myöskään aina osata ohjata ja neuvoa hakemaan tarvittavia tukia ja palveluita. Tämä saattaa lisätä sosiaali- ja terveydenhuollon kustannuksia. Koska tietoa voi olla vaikea löytää, tarvitaan tiedon ja osaamisen keskittämistä sekä keinoja tiedon saatavuuden parantamiseksi.

Harvinaissairauksia koskevan osaamisen vahvistaminen ja tiedon avoimen saatavuuden lisääminen ovat keinoja harvinaissairaiden diagnostiikan ja hoidon tason parantamiseksi. Osana rajat ylittävää terveydenhuoltoa on perustettu eurooppalaisia osaamisverkostoja (European Reference Networks, ERN) harvinaissairauksia koskevan tiedon ja osaamisen saavutettavuuden lisäämiseksi. ERN-keskusten lisäksi sairaanhoitopiireissä toimii muitakin harvinaissairauksien erityisosaamista omaavia yksiköitä ja osaamiskeskuksia. Parhaan osaamisen löytymiseksi tarvitaan koko Suomen kattavaa yhteistyötä ja tiedon jakamista. Myös tieteellinen tutkimus lisää osaamista ja mahdollistaa uusien hoitojen kehittämistä.

### 3.1.1 Tiedon ja tietoisuuden lisääminen

Perinteisesti potilasjärjestöt ja säätiöt ovat tuottaneet erityisesti harvinaissairaille ja heidän läheisilleen suunnattua tietoa. Kokemustietoa kerätään niin kansallisesti kuin kansainvälisesti. Eurordis ylläpitää Rare Barometer Voices -verkkosivustoa ([www.eurordis.org/voices](http://www.eurordis.org/voices)), jonne rekisteröitymällä voi vastata kyselyihin harvinaissairaankokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollosta ja arjen haasteista. Harvinaiset-verkosto ja harvinaissairaita edustavat järjestöt keräävät eri tavoin harvinaissairaiden kokemustietoa, jota voidaan esimerkiksi hyödyntää palvelujärjestelmän pulmakohtien tunnistamisessa ja kehittämisessä.

**Taulukko 1. Harvinaissairauksia koskevaa tietoa verkkosivustoilla:**

Terveyskylä, Harvinaissairaudet	<a href="http://www.harvinaissairaudet.fi">www.harvinaissairaudet.fi</a> , <a href="http://sallisyntasjukdomar.fi">sallisyntasjukdomar.fi</a> , kansallinen harvinaistiedon verkkosivusto kohteena suuri yleisö ja ammattilaiset
Duodecim, Terveysportti ja -kirjasto	<a href="http://www.terveysportti.fi">www.terveysportti.fi</a> , <a href="http://www.terveyskirjasto.fi">www.terveyskirjasto.fi</a> , Suomalaisen lääkäriseura Duodecimin verkkosivusto kohteena suuri yleisö ja ammattilaiset
Orphanet	<a href="http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/">www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/</a> , avoin verkkosivusto kattavasta tiedosta liittyen harvinaissairauksiin ja -lääkkeisiin
Harvinaiset-verkosto	<a href="http://www.harvinaiset.fi">www.harvinaiset.fi</a> , järjestöjen ja säätiöiden tuottamaa harvinaistietoa kokoava ja välittävä verkkosivusto
Terveyden ja hyvinvoinnin laitos	<a href="http://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja">www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja</a> , Vammaispalveluiden käsikirja, avoin verkkosivusto vammaisten elämään ja palveluihin liittyvästä tiedosta

*Terveyskylän Harvinaissairauksien talossa on tietoa harvinaissairaille, heidän läheisilleen ja ammattilaisille*

Harvinaissairauksia koskevan tiedon tuottaminen on viime kädessä julkisen sektorin vastuulla. Terveyskylän Harvinaissairauksien talon kehittäminen vastaamaan harvinaissairaiden, heidän läheistensä ja ammattilaisten tarpeita on tärkeää. Kehittämisessä olisi huomioitava muut tietoa tuottavat tahot linkittämällä mahdollisuuksien mukaan muu harvinaissairauksia koskeva tieto Terveyskylään.

Kaikille avoimen tiedon lisäksi Terveyskylässä on omat osionsa sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille. Ammattilaisosioista löytyy tietoa sairauksien diagnosoinnista ja hoidosta sekä hoito- ja palvelupoluista. Lisäksi ammattilaisosiossa on hakutoiminto harvinaissairauksien asiantuntijoista konsultoinnin ja läheteiden ohjaamisen tueksi. Harvinaissairauksien yksiköt osallistuvat tiedon tuottamiseen ammattilaisosioon.

Terveyskylän Harvinaissairauksien talosta on mahdollista kehittää monipuolinen harvinaissairauksien tiedon portaali yhteistyössä eri toimijoiden välillä. Tämä helpottaa suomenkielisen tiedon löytämistä ja hyödyntämistä.

### *Hoito-ohjeet ja palvelupolkujen kuvaukset*

Harvinaissairauksista ei juurikaan ole olemassa käypä hoito -ohjeita, minkä vuoksi diagnostiikka- ja hoito-ohjeiden sekä palvelupolkujen laatimisessa tulee tehdä yhteistyötä ja ottaa huomioon eri toimijoille kertynyt kokemus. Eurooppalaiset harvinaissairauksien osaamisverkostot (ERN) tuottavat tietoa omaan kohderyhmäänsä kuuluvien sairauksien diagnostiikasta ja hoidosta sekä edistävät harvinaissairauksiin kohdistuvaa tieteellistä tutkimusta. Suomalaiset osaamiskeskukset ovat tässä työssä mukana. Tuotettua tietoa tulee hyödyntää luotaessa kansallisia käytäntöjä. Lääketieteellistä tietoa täydennetään tiedolla sosiaalihuollon palveluista sairaus- tai sairausryhmäkohtaisesti. Yleinen tieto sosiaalihuollon palveluista ei ole aina riittävää mietittäessä harvinaissairaalan palveluiden järjestämistä. Terveyskylän Harvinaissairauksien taloon ja Kuntoutumistaloon ([www.kuntoutumistalo.fi](http://www.kuntoutumistalo.fi)) on koottu tietoa muun muassa sosiaalihuollon palveluista.

Harvinaissairaiden hoito- ja palvelupolut vaihtelevat sairauksien erilaisten piirteiden ja elämäntilanteiden vaihtelujen mukaan. Jotta harvinaissairaat saisivat paremmin ajantasaisesti tarpeensa mukaista hoitoa, harvinaissairaalan hoito- ja palvelupolku tulisi määrittää. Siinä kuvataan ne keskeiset toimenpiteet, asiat ja toimijat, joiden tarve on harkittava ja saatavuus varmistettava kaikkien harvinaissairaiden hoidon ja palveluiden järjestämisessä. Yleisen kuvauksen lisäksi tarvitaan keskeisille tai haastaville harvinaissairausryhmille diagnostiikka- ja hoito-ohjeet, joissa kuvataan yleisesti kliniset laatuvaatimukset sekä erityiset haasteet hoito- ja palvelupolun eri vaiheissa. Polkujen kuvauksessa on tehtävä yhteistyötä potilasjärjestöjen ja -verkostojen kanssa. Arkielämän haasteet vaihtelevat harvinaissairaudesta toiseen. Tämän vuoksi on tärkeä pystyä kuvaamaan eri harvinaissairauksien kohdalla, mitkä asiat tukevat parhaiten selviytymistä arjessa. Sosiaalisen tuen luonne voi vaihdella eri harvinaissairauksissa.

### *Orphanet-verkkosivusto tarjoaa suomeksi tietoa tavallisimmista harvinaissairauksista*

Kaikille avoin EU:n rahoittama Orphanet-verkkosivusto ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) on 40 maan yhteistyöhanke. Orphanetissa on tällä hetkellä tietoa noin 6 100 harvinaissairaudesta, niihin liittyvistä tutkimushankkeista ja palveluista (potilasyhdistykset, osaamiskeskukset, laboratoriot) ja harvinaislääkkeistä. Lisäksi Orphanet ylläpitää Orpha-koodistoa, joka on kattavin harvinaissairauksien luokitus. Suomalaisen harvinaissairauksia koskevan tiedon lisäämisestä verkkopalveluun vastaa nykyisin Harvinaiskeskus Norio.



Tietokannan esittelysivut ja noin 200 artikkelilyhennelmää tavallisimmista harvinaissairauksista on käännetty suomeksi. Nykyiset voimavarat eivät riitä koko tietokannan kääntämiseen ja ylläpitoon. Jatkossa Orphanet pyrkii tiedontuotannossa yhteistyöhön ERN-keskusten sekä muiden harvinaissairauksista tietoa tuottavien toimijoiden kanssa. Orpha-koodiston jatkuvuuden varmistamiseksi EU:ssa haetaan keinoja sitouttaa jäsenvaltiot vahvemmin tukemaan Orphanetiä. Myös Suomessa tarvitaan Orphanetin rahoituksen vakiinnuttamista. Orphanetin sisältämän tiedon koordinointi Terveyskylän tietosisältöjen kanssa on tärkeää päällekkäisen työn välttämiseksi.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset

- harvinaissairauksista tietoa tuottavien verkkosivustojen ylläpitäjien (esim. Duodecim, Terveyskylä, THL, Harvinaiset-verkosto, Orphanet) keskinäisen yhteistyön lisääminen suomen- ja ruotsinkielisen tiedon saatavuuden ja kattavuuden parantamiseksi sekä päällekkäisyyksien välttämiseksi
- Terveyskylän Harvinaissairauksien talon kaikille avoimen osion sisältöjen kehittäminen yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden, järjestöjen ja yhdistysten edustajien kesken
- harvinaissairaiden raportoiman kokemuseräisen tiedon (PROM, PROMIS) lisääminen THL:n ja terveydenhuollon yksiköiden kehittämisestä vastaavien tahojen ja potilasjärjestöjen yhteistyöllä
- harvinaissairaiden arjen haasteiden ja hoitopolun sujuvuuden selvittäminen ja seuraaminen tekemällä potilasjärjestöissä harvinaissairaille säännöllisesti kyselyjä
- harvinaissairauksiin liittyvän sosiaalihuollon tukia ja palveluita koskevan tiedon lisääminen sekä neuvonnan vahvistaminen ja neuvontamahdollisuuksista tiedon lisääminen yhteistyössä THL:n, Kelan, kuntien, Terveyskylän ja Harvinaiset-verkoston kesken
- harvinaissairauksiin liittyvän tiedon jakaminen ja tietoisuuden lisääminen sekä koulutusten järjestäminen yhteistyössä eri harvinaistoimijoiden kanssa
- ERN-osaamisverkostojen tuottaman potilasinformaation ja -ohjeiden jakaminen suomeksi ja ruotsiksi Terveyskylän kautta
- Orphanet-toiminnan jatkuvuuden varmistaminen Suomessa

#### *Harvinaiset-verkoston sivuilla on potilasjärjestöjen tuottamaa tietoa*

Harvinaissairaat tarvitsevat tietoa omalla äidinkielellään. Sosiaali- ja terveysalan järjestöissä on tuotettu harvinaissairauksiin liittyvää tietoa jo useamman vuosikymmenen ajan. Harvinaiset-verkoston kotisivuille ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)) on linkitetty verkoston jäsenyhteisöissä tuotettua tietoa. Tällä hetkellä sivustolla on tietoa tai linkkejä noin 300

harvinaissairaudesta. Lisäksi Harvinaiset-verkoston sivuston kautta löytyy harvinaissairauksiin liittyvää muuta tietoa. Harvinaissairauksista tuotetun tiedon yhteyteen on lisätty yhdistyksen tai ryhmän yhteystiedot sekä tietoa tarjolla olevista palveluista ja mahdollisuuksista vertaistukeen. Vastaavat tiedot kannattaa systemaattisesti lisätä muihin tietokantoihin, erityisesti Terveyskylän Harvinaissairauksien taloon.

### 3.1.2 Harvinaissairauksien yksiköiden aseman ja resursoinnin vahvistaminen

Valtioneuvoston asetuksen erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017, 4§) mukaisesti jokaiseen viiteen yliopistolliseen sairaalaan on perustettu harvinaissairauksien yksiköt 2015–2017. Kussakin yksikössä työskentelee vastaava lääkäri ja hoitotyötaustainen terveydenhuollon ammattihenkilö.

**Taulukko 2. Harvinaissairauksien yksiköt ja henkilöresurssit 2019.**

Yksikkö	Perustettu	Vastaava lääkäri	Muu henkilöstö
HYKS (Hake)	1.1.2015	lääkäri 100 %	sairaanhoitaja 100 %
TYKS	1.1.2016	lääkäri 100 %	sairaanhoitaja 20 %
KYS (Harsy)	1.2.2016	lääkärit yht. 50 %	sairaanhoitaja 100 %
OYS (Harvi)	2.6.2016	lääkäri 30 %	sairaanhoitaja 100 %
TAYS (HarSY)	1.1.2017	lääkäri 60 %	sairaanhoitaja 100 %

Harvinaissairauksien yksiköt ovat kehittyneet eri tahdissa omien voimavarojensa mukaan. Valtakunnallisen yhdenvertaisuuden edistämiseksi on tärkeää, että yksiköiden perustehtävät määritellään yhdenmukaisesti keskittämisasetuksen velvoitetta tarkentaen. Alueellisten ja sairaalakohthaisten erojen johdosta yksiköiden toimintoihin sisältyy kuitenkin erilaisia tehtäviä ja painopistealueita.

Harvinaissairauksien yksiköiden perustehtävät:

- hoito- ja palvelupolkujen selkeyttämisen tukeminen omalla erä-alueellaan
- harvinaissairaiden diagnostiikan ja hoidon koordinointiin ja erä-alueen lähetekäytäntöjen sopimiseen osallistuminen
- konsultaatiopalvelun tarjoaminen sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille
- yleinen harvinaissairaiden neuvonta ja ohjaus oikeaan hoito- tai palvelupolkuun
- tiedon ja tietoisuuden lisääminen harvinaissairauksista
- harvinaissairauksien tutkimuksen edistäminen
- yhteistyö eri terveydenhuollon yksiköiden, viranomaisten ja järjestöjen kanssa

Perustehtävien yhdenmukaistaminen voi tarvita voimavarojen vahvistamista ja toimintojen harmonisointia. Tarvitaan myös yhteneväisten yhteydenotto- ja lähetekäytäntöjen kuvaamista. Harvinaissairauksien yksiköiden tehtävistä tarvitsee olla saatavilla tietoa harvinaissairaalle, tämän läheisille ja sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille. Yksiköt ovat erityisvastuualueillaan tehneet työtä tietoisuuden ja tiedon lisäämiseksi harvinaissairauksista muun muassa järjestämällä koulutuksia terveydenhuollon ammattilaisille. Harvinaissairauksien yksiköillä on merkittävä rooli ymmärryksen lisäämisessä harvinaissairaiden sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujen tarpeista alueellaan.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset

- harvinaissairauksien yksiköiden resursoinnin varmistaminen sekä tehtävien ja aseman vakiinnuttaminen kaikissa yliopistosairaaloissa
- osaamispohjan vahvistaminen: harvinaissairauksiin perehtyneet vastuulääkäri ja hoitotyötaustainen terveydenhuollon ammattihenkilö sekä mahdollisuus sosiaalityöntekijän konsultaatioon
- oman alueen harvinaissairauksiin perehtyneiden osaamiskeskusten ja yksikköjen tukeminen ja tiedon välittäminen harvinaisten sairauksien asiantuntijoista
- ERN-verkostojen jäsenkeskusten tukeminen ja oman sairaanhoitopiirin ERN-toiminnan fasilitointi sekä kansallisen ja kansainvälisen yhteistyön ja tiedonvaihdon vahvistaminen
- harvinaissairaiden edustajien osallistaminen yksikön ja yliopistosairaalan asiakaslähtöisyyttä edistävään toimintaan
- harvinaissairauksien yksiköiden toiminnasta ja harvinaissairauksista tiedottaminen yhteistyössä potilasjärjestöjen ja -verkostojen kanssa

Keskeistä on, että harvinaissairauksien yksiköiden alueellinen rooli vahvistuu asetuksessa säädetyn mukaisesti. Yksiköiden keskinäisen yhteistyön kautta voidaan kehittää valtakunnallisia käytänteitä, esimerkiksi sähköisiä konsultaatioita ja palvelupolkujen kuvauksia. Harvinaissairauksien yksiköt jakavat tietoa alueensa osaamiskeskuksista sekä ERN-keskuksista ja voivat sopia vastuista ja tehtävistä sekä alueellisesti että valtakunnallisesti.

### 3.1.3 Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN)

EU:n komissio asetti vuonna 2014 kriteerit, joilla terveydenhuollon yksikkö voi hakea mukaan eurooppalaisiin osaamisverkostoihin (European Reference Networks for Rare and Low Prevalence Complex Diseases, ERN; [https://ec.europa.eu/health/ern\\_fi](https://ec.europa.eu/health/ern_fi)). Osaamisverkostojen perustamisen taustalla oli vuonna 2011 annettu EU:n direktiivi

potilaan oikeuksista rajat ylittävään terveydenhuoltoon. Tavoitteena oli lisätä mahdollisuuksia hoitopolkujen luontiin, yhteiskoulutuksiin ja -konsultointeihin sekä harvinaissairaalan tilanteen käsittelyyn yli rajojen siten, että harvinaissairaalan pitää vain poikkeustapauksissa itse matkustaa toiseen maahan. Kunkin verkoston osaaminen liittyy tiettyyn harvinaissairauksien ryhmään. Osaamiskeskusten kriteereiden luomisessa oli mukana eurooppalaisten harvinaissairaiden yhdistysten kattojärjestö Eurordis ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)). Harvinaissairaiden osallisuuden vahvistaminen verkostojen ja keskusten toiminnassa katsottiin yhdeksi tavoitteeksi.

Vuonna 2017 Euroopassa aloitti toimintansa 24 osaamisverkostoa, joissa on mukana yli 900 eri terveydenhuollon yksikköä 25 jäsenvaltiosta ja Norjasta. Vuonna 2018 Suomesta on mukana neljästä yliopistosairaalaista 14 yksikköä 12 eri ERN-verkostossa. Suomalaisten yliopistosairaaloiden aktiivinen osallistuminen ERN-verkostoihin edistää harvinaissairauksien osaamista ja potilaiden hoidon kehittämistä. Tavoitteena on, että ainakin yksi yliopistosairaala olisi edustettuna jokaisessa osaamisverkostossa.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

- ERN-keskusten valtakunnallisten tehtävien ja vastuiden määrittely sekä yhteistyömenettelyjen luominen ERN-verkoston ja kunkin ERN-keskuksen osaamisalaan liittyvien toimijoiden välille, integroituminen kansalliseen palvelujärjestelmään
- Suomen osallistuminen kaikkiin 24 eurooppalaiseen osaamisverkostoon (ERN) joko varsinaisena keskuksena tai liitännäiskumppanina
- ajantasaisen tiedon välittäminen ERN-keskusten toiminnasta sosiaali- ja terveydenhuollon toimijoille yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
- potilasjärjestöjen ja -edustajien roolin vahvistaminen ERN-keskusten hakuprosessissa ja toiminnassa yhteistyössä harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
- ERN-keskusten valtakunnallisen integroitumisen ja muun toiminnan arvioinnista ja seurannasta sopiminen kansallisesti
- ERN-keskusten pohjoismainen yhteistyö ja eurooppalaisten rekisterien kehittämiseen osallistuminen yhteistyössä THL:n ja harvinaissairauksien yksiköiden kanssa
- Osaamiskeskusten ERN-verkostotoimintaan tarvittavien resurssien ja tukitoimintojen varmistaminen

Euroopan unionin toimintaa koskevan sopimuksen perusteella terveydenhuoltopalveluiden sisältö ja niistä johtuvien kustannusten korvaaminen kuuluvat jäsenmaiden kansalliseen päätöksentekovaltaan. Tämä koskee myös keskitetyssä menettelyssä EU:n laajuisen myyntiluvan saaneita lääkkeitä. Eurooppalaisten osaamisverkostojen työn tulokset eivät ole suoraan jäsenvaltioita oikeudellisesti sitovia.

**Taulukko 3. ERN-verkostojen jäsenkeskukset Suomessa ja muualla Euroopassa.** Taulukko julkaisusta: Kääriäinen Helena, Lääkärilehti 24-31/2018 vsk 73, s. 1580.

ERN ja sen aihepiiri	Suomalaisen osakeskus	Keskuksia /maita yht
ERN BOND: harvinaiset luustosairaudet	-	39/9
ERN CRANIO: kraniofasiaaliset rakennepoikkeamat; harvinaiset korva-, nenä- ja kurkkusairaudet	HUS	29/11
Endo-ERN: harvinaiset endokriiniset sairaudet	-	71/19
ERN EpiCARE: harvinaiset epilepsiat	KYS	27/13
ERKNet: harvinaiset munuaissairaudet	HUS	37/12
ERN-RND: harvinaiset neurologiset sairaudet	-	32/13
ERNICA: harvinaiset rakennepoikkeamat	HUS	20/10
ERN LUNG: harvinaiset keuhkosairaudet	-	60/12
ERN Skin: harvinaiset ihosairaudet	HUS	56/18
ERN EURACAN: harvinaiset aikuisten kasvaimet	TYKS	65/15
ERN EuroBloodNet: harvinaiset veritaudit	-	66/15
ERN eUROGEN: harvinaiset urogenitaalisairaudet	-	29/11
ERN EURO-NMD: harvinaiset neuromuskulaarisairaudet	TAYS	45/14
ERN EYE: harvinaiset silmätaudit	-	29/13
ERN GENTURIS: harvinaiset perinnölliset syöpäoireyhtymät	TYKS	23/12
ERN GUARD-HEART: harvinaiset sydänsairaudet	HUS	24/12
ERN ITHACA: synnynnäiset rakennepoikkeamaoireyhtymät ja kehitysvammaisuus	HUS	36/13
MetabERN: perinnölliset metaboliset taudit	-	68/17
ERN PaedCan: lasten syöpätaudit	TYKS, TAYS, KYS	57/18
ERN RARE-LIVER: harvinaiset maksasairaudet	-	28/11
ERN ReCONNET: harvinaiset sidekudossairaudet	-	25/8
ERN RITA: harvinaiset immunopuutokset ja autoimmuuni-/inflammatoissairaudet	-	24/10
ERN TRANSPLANT-CHILD: lasten elinsiirrot	-	17/10
VASCERN: harvinaiset verisuonisairaudet	HUS	32/11

### 3.1.4 Tutkimuksen edistäminen

Tutkimustyö mahdollistaa harvinaissairauksen täsmällisemmän diagnostiikan ja uusien hoitojen kehittämistä. Harvinaissairauksista puuttuu välttämätöntä tietoa sairauksien ennusteesta, hoitomahdollisuuksista, liitännäissairauksista sekä liitännäissairauksien seulonnan tehokkuudesta ja tarpeellisuudesta. Vielä vähemmän on tietoa esimerkiksi harvinaissairauksien aiheuttamasta elämänlaadun heikkenemisestä, ei-lääkkeellisten hoitomuotojen tehokkuudesta tai harvinaissairauksiin liittyvästä sosiaali- ja terveydenhuollon kuormituksesta, sairauden aiheuttamista kokonaiskustannuksista har-

vinaissairaalle ja hänen läheisilleen. Suomeen on kertynyt eräitä suomalaisen tautiperinnön sekä uusia lievemmin väestöömme rikastuneita, jatkuvasti löytyviä perinnöllisiä harvinaissairauksia. Näiden aiheuttamasta yhteiskunnallisesta tai yksilötason kokonaiskuormasta tarvitaan kokonaisvaltaista tutkimustietoa.

Vaikka suomalaisia tutkijoita on mukana monissa kansainvälisissä tutkimushankkeissa, kotimaisen harvinaistutkimuksen haasteena on tutkijoiden siirtyminen parempien rahoitusmahdollisuuksien äärelle muun muassa Pohjoismaihin, Keski-Eurooppaan ja Yhdysvaltoihin. ERN-osaamisverkostoiden perustamisen odotetaan lisäävän kansainvälistä tutkimusyhteistyötä. Saatu mahdollinen Euroopan laajuinen tutkimusrahoitus jakautuu kuitenkin usein monille keskuksille eri maissa. Suomeen rikastuneiden sairauksien tutkimusrahoituksen vajeeseen ei ole helppoa saada tukea yleiseurooppalaisesta tutkimuksesta. Harvinaissairauksien tutkimuksen rahoituksen tulisiikin säilyä kansallisen rahoituksen painopistealueena.

Harvinaissairauksien tutkimus on tärkeää paitsi tiedon lisäämiseksi harvinaissairauksista, myös kansansairauksien synnyn ymmärtämiselle. Harvinaissairauksien tutkimus voi mallintaa elimistön ja solujen toimintojen häiriintymistä yleisempien sairauksien syntymekanismien selvittämiseksi, sillä se tuottaa ainutlaatuista molekyyli-tasoa ihmiselimistön toiminnasta.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset

- harvinaissairauksen tutkimuksen säilyminen kansallisen tutkimusrahoituksen painopistealueena
- Suomeen rikastuneiden sairauksien, näiden hoidon sekä yhteiskunnallisen tai yksilötason kokonaiskuorman tutkimuksen painottaminen
- valtion tutkimusrahoituksen osuuden lisääminen korkeatasoisissa harvinaissairauksien tutkimuksissa huippututkimuksen säilymiseksi Suomessa
- harvinaissairauksien tutkimusmenetelmiin kohdistuva erityisrahoitus

## 3.2 Harvinaissaira-an osallisuuden vahvistaminen

YK:n vammaisten oikeuksien sopimus vuodelta 2006 velvoittaa Suomea tukemaan ja edistämään vammaisten ja pitkäaikaissairaiden osallisuutta itseään koskevissa asioissa. Lisäksi sopimus velvoittaa lisäämään potilasjärjestöjen eri tason vaikutusmahdollisuuksia ja edellyttää vahvistamaan vammaisten ja pitkäaikaissairaiden osalli-

suutta palvelujärjestelmässä. EU:n neuvoston julkaiseman suosituksen (2009) mukaan harvinaissairaita, heidän edustajiaan ja potilasjärjestöjä tulee konsultoida ja osallistaa harvinaissairauksia koskevassa yhteiskunnallisessa päätöksenteossa. Neuvosto edellyttää, että potilasjärjestöjen tekemää työtä tuetaan harvinaissairaiden aseman parantamiseksi. ERN-keskukset on valintakriteereissään veloitettu tekemään yhteistyötä potilasjärjestöjen kanssa siten, että harvinaissairaiden näkökulma huomioidaan toiminnassa.

EU:n terveysohjelmaan liittyvässä RD-Action-hankkeessa (2014–2018) kehitettiin yhdenmukaista eurooppalaista näkökulmaa harvinaissairaita koskeviin haasteisiin. Patient empowerment -raportissa (2018) suositellaan toimenpide-ehdotuksia harvinaissairaiden voimaannuttamiseen ja osallistamiseen kansallisella, alueellisella ja paikallisella tasolla. Voimaannuttaminen nähdään raportissa edellytyksenä sille, että harvinaissairas voi olla osallinen häntä koskevien asioiden edistämisessä. Voimaannuttamiseen liittyy tiedon lisääminen, koulutus sekä tarvittava tuki. Harvinaissairaahan voimaannuttaminen ja osallisuus voi tapahtua kolmella eri tasolla:

1. yhteiskunnallisen päätöksenteko sekä sosiaali- ja terveystaloudellinen priorisointi ja kehittäminen
2. sosiaali- ja terveyspalveluiden suunnittelu, toteuttaminen, arviointi ja kehittäminen
3. harvinaissairaahan oma hoito- ja palvelupolku, elämänlaatu sekä kokonaisvaltainen hyvinvointi

Harvinaissairaahan osallisuuden edistymistä kaikilla kolmella tasolla on hyödyllistä seurata säännöllisesti. Esimerkiksi arviointia varten voitaisiin laatia harvinaistoimijoiden kanssa yhteistyössä harvinaisbarometri. Siinä nostetaan esille erityisesti ne tavoitteet, jotka tässä ohjelmassa asetetaan osallisuudelle.

### 3.2.1 Harvinaissairaiden voimaantuminen sekä osallisuus yhteiskunnassa ja omissa yhteisöissään

*Harvinaissairaahan on tärkeää saada heti sairauden toteamisen jälkeen tietoa omasta järjestöstään sekä sen tarjoamista palveluista ja tuen eri muodoista. Oma järjestöä vaille olevat harvinaissairaajat voidaan ohjata Harvinaiset-verkostoon.*

Harvinaissairaita edustavia yhdistyksiä ja järjestöjä on Suomessa kymmeniä. Harvinaiset-verkosto on valtakunnallinen harvinaistyötä tekevien sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöverkosto, johon kuuluu 20 jäsenyhteisöä. Harso ry on puolestaan harvinaisten sairauksien ja vammojen potilasyhdistysten kattojärjestö. Järjestöjen ja yhdistysten yhteenliittymät tekevät valtakunnallista vaikuttamistyötä harvinaissairaita kos-

kevissa asioissa. Tietoa harvinaissairaita edustavista järjestöistä, yhdistyksistä ja epävirallisista ryhmistä löytyy Harvinaiset-verkoston verkkosivuilta ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)). Harvinaissairaita edustavat yhdistykset ja järjestöt tekevät vaikuttamistyötä oman kohderyhmänsä ja yhteisten, kaikkia harvinaissairaita koskevien asioiden puolesta. Sosiaali- ja terveysjärjestöjen avustuskeskus STEA tukee Veikkauksen tuotoilla useiden järjestöjen ja yhdistysten toimintaa, mutta haasteena on pienten yhdistysten ja yhdistysten kohderyhmien ulkopuolelle jäävien harvinaissairaiden tuen mahdollistaminen.

Harvinaissairas on kansalainen, kuntalainen, asiakas ja potilas. Harvinaissairas ja hänen läheisensä tarvitsevat tietoa oikeuksistaan tarpeenmukaisten palveluiden saamiseksi ja yhdenvertaisen elämän turvaamiseksi. Tiedon jakaminen vähentää asenteellisuutta ja lisää ymmärrystä harvinaissairauksien moninaisuudesta. Harvinaissairaiden osallisuuden lisäämiseksi tarvitaan harvinaissairauksien yksiköiden, ERN-keskusten, potilasjärjestöjen ja muiden sosiaali- ja terveysjärjestelmän toimijoiden yhteistyötä. Sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten on tärkeä jalkautua potilasjärjestöjen tilaisuuksiin jakamaan ja saamaan tietoa. Harvinaissairaajat ja heidän läheisensä tuovat vastavuoroiseen keskusteluun oman kokemustietonsa.

Yhdistykset ja järjestöt kouluttavat kokemusasiantuntijoita. Heidän kokemuksiinsa hyödynnetään esimerkiksi ammattilaisille suunnatuissa koulutuksissa, sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden suunnittelussa tai toiminnan arvioinnissa. Kokemusasiantuntijoiden perehdyttämisessä ja kouluttamisessa sekä muun kokemuksellisen näkökulman välittämisessä tehdään yhteistyötä 36 järjestöstä koostuvan Kokemustoimintaverkoston ([www.kokemuskoulutus.fi](http://www.kokemuskoulutus.fi)) kanssa. Yhdistykset ja järjestöt kouluttavat harvinaissairaita ja heidän läheisiään myös vaikuttamaan omissa asioissa ja omien oikeuksien ajamisessa sekä ottamaan kantaa ajankohtaisiin asioihin. Esimerkiksi Harvinaiset-verkostossa toimii harvinaissairaista ja heidän läheisistään koostuva koke-musedustajajärjestö eli Harkko-työryhmä.

#### HARKKO-TYÖRYHMÄ

- Harvinaiset-verkoston 20 jäsenyhteisöä nimeävät kukin 1–2 ehdokasta
- ryhmä kokoontuu 2–3 kertaa vuodessa
- ryhmän ehdotukset otetaan huomioon Harvinaiset-verkoston toiminnan kehittämisessä ja kansallisessa vaikuttamistoiminnassa
- yliopistollisten sairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmiin ja asiakasraateihin valitut koke-musedustajat osallistuvat Harkon tapaamisiin
- tapaamisissa käsitellään yleisesti harvinaissairaajan asemaan ja palveluihin liittyviä ajankohtaisia asioita.

Harvinaiset-verkosto tekee vuosittain kyselyitä jäsenyhteisöidensä kohderyhmille. Verkosto hyödyntää raadin työskentelyn ja kyselyiden tuloksia antaessaan lausuntoja



ja tavattaessa sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisia. Kyselyjä ja muuta tiedonkeruuta on vahvistettava terveydenhuollon ammattilaisten ja potilasjärjestöjen yhteistyönä. Myös Harso ry kerää tietoa jäsenyhdistyksiltään vaikuttamistoiminnan tueksi. Yksittäisissä järjestöissä on harvinaissairaista ja heidän läheisistään koostuvia asian tuntijaraateja tai muita käytäntöjä, joissa käsitellään omaan sairausryhmään liittyviä ajankohtaisia asioita.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

- harvinaissairaita kannustetaan ja ohjataan ottamaan yhteyttä järjestöihin ja haakeutumaan vertaistuen ja palveluiden pariin
- tietoa yhdistyksistä ja järjestöistä jaetaan sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille ja väestölle
- harvinaissairaiden alueellisen ja paikallisen osallisuuden ja vaikuttamisen edistäminen potilasjärjestöjen ja alueellisten toimijoiden avulla
- harvinaissairauksien yksiköt ja potilasjärjestöt suunnittelevat ja toteuttavat yhteistyössä vuosittaisen harvinaisten sairauksien päivän omalla erä-alueellaan
- harvinaissosaamista viedään sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten valtakunnallisille ja alueellisille koulutuspäiville ja messuille yhteistyössä THL:n, harvinaissairauksien yksiköiden ja potilasjärjestöjen kesken
- harvinaissairaiden tilanteeseen liittyviä haasteita pidetään esillä Vammaisfoorumeissa ja Vammaisten henkilöiden oikeuksien neuvottelukunnassa Vanessa
- harvinaissairauksia edustavien yhdistysten ja järjestöjen toimintaedellytysten turvaaminen

### 3.2.2 Harvinaissairaiden osallisuus oman alueen sosiaali- ja terveyspalvelujen kehittämisessä

Harvinaissairaiden mahdollisuus vaikuttaa oman sairaalan tai kunnan sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden sisältöihin on keskeinen osa harvinaissairaiden osallisuutta. Hoito- ja palvelupolut sekä palveluiden sisältöä on luotava yhteistyössä harvinaissairaiden kanssa. Palveluiden kehittämiseen ja arviointiin tarvitaan käytänteitä, joiden avulla harvinaissairaat voivat tuoda keskusteluun omat tarpeensa ja kokemuksensa. Palvelujärjestelmän on reagoitava muuttuviin tarpeisiin, annettuun palautteeseen ja asiakastyytyvyyteen.

Harvinaissairauksien yksiköiden johtoryhmiin on valittu harvinaissairaiden edustajia. Harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen osallisuutta yksiköiden toiminnassa tulisi yhdenmukaistaa ja vahvistaa. Ammattilaisten vastuulla on tuoda yhteiseen keskusteluun niitä asioita, joissa harvinaissairaiden tai potilasjärjestöjen edustajat voivat hyödyntää

omaa kokemustaan ja osallistua toiminnan kehittämiseen. Jotta ammattilaisten ja harvinaissairaiden edustajien välille voi syntyä aito keskusteluyhteys, käsiteltävien asioiden ymmärrettävyyteen on kiinnitettävä huomiota.

Harvinaissairauksien yksiköiden toiminnassa hyödynnetään kokemusasiantuntijoita. Lisäksi osa yksiköistä on järjestänyt tilaisuuksia potilasjärjestöjen edustajille sekä tehnyt erilaista yhteistyötä harvinaissairauksia edustavien yhdistysten ja potilasjärjestön kanssa. Kaikille avoimia tilaisuuksia on hyvä toteuttaa säännönmukaisesti eri paikkakunnilla suunnitellen niitä yhteistyössä potilasjärjestöjen kanssa. Harvinaissairaateja ja järjestöt kokevat yksiköiden toiminnan tärkeänä, mutta vahvemmalle osallistamiselle on tarvetta. Harvinaissairaiden ääntä tulee vahvistaa yksiköissä perustamalla asiakasraateja ja esimerkiksi kehittämällä yksiköiden toimintaa arvioivia palautejärjestelmiä. Tarvitaan yhteistä näkemystä siitä, mitkä asiat harvinaissairauksien yksiköiden toiminnassa ovat niitä, joita tulisi käsitellä harvinaissairaiden sekä yhdistysten ja järjestöjen edustajien kanssa. Yhteisiä aiheita voivat olla esimerkiksi hoito- ja palvelupolkujen sujuvuus sekä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten ja harvinaissairaiden kohtaamiseen liittyvät kysymykset:

#### HARVINAISSAIRAIDEN ASIAKASRAADIT

- asiakasraatien perustaminen ERN-keskuksiin ja/tai yliopistosairaaloihin
- asiakasraateihin kutsutaan potilasjärjestöjen edustajia, kokemusasiantuntijoita, heidän läheisiään ja muita harvinaistoimijoita
- asiakasraadien roolin vahvistaminen tiedon välittäjänä yksiköille harvinaissairaiden tarpeista ja toiveista sekä yksikön toiminnan suunnittelussa ja arvioinnissa
- järjestöissä ja verkostoissa kuten Harvinaiset-verkosto ja Harso ry kertyneen kokemuksen ja osaamisen hyödyntäminen asiakasraadeissa

Harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen edustajille tarvitaan vahvempi rooli myös kansallisten ERN-keskusten toiminnassa. ERNien kansallista integrointia käsittelevässä selvityksessä (2018) Eurordis ehdottaa keskustusten yhteyteen perustettavaksi keskustuksen kohderyhmään kuuluvien potilasjärjestöjen edustajista koostuvat asiakasraadit. Kansallinen asiakasraati vastaisi eurooppalaisten ERN-osaamisverkostojen yhteyteen perustettuja ePAG-ryhmiä (European Patient Advocacy Group), joilla on varsin merkittävä vastuu verkostojen toiminnassa. Kansallisten ERN-keskusten välille tarvitaan säännönmukainen yhteistyömalli, jossa harvinaissairaiden ja potilasjärjestöjen edustajat ovat vahvasti mukana.

**Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:**

- vahvistetaan harvinaissairaiden osallisuutta perustamalla yliopistosairaaloihin asiakasraateja, jotka kokoontuvat säännöllisesti suunnittelemaan ja arvioimaan ajankohtaisia harvinaissairaiden sosiaali- ja terveydenhuollon palveluihin liittyviä kysymyksiä yhdessä harvinaisyksiköiden ja osaamiskeskusten toimijoiden kanssa
- luodaan yhteinen ymmärrys niistä asioista, jotka käsitellään kokemusasiantuntijoiden kanssa
- harvinaissairauksien hoito- ja palvelupolkujen suunnittelu ja kehittäminen yhteistyössä sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisten sekä potilasjärjestöjen kesken
- harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyön ja tiedottamisen lisääminen sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille sekä muille harvinaissairaiden kanssa tekemisissä oleville ammattiryhmille ja suurelle yleisölle
- harvinaissairauksien yksiköiden ja potilasjärjestöjen säännöllinen vuoropuhelu Kelaan kanssa erityisesti harvinaissairauksien palveluihin liittyvästä kilpailutuksesta, kuntoutuksesta ja vammaisuuksista
- vakiinnutetaan vuosittaisen potilasjärjestöille ja harvinaissairaille suunnatun tilaisuuden järjestäminen kaikissa viidessä yliopistollisessa sairaalassa
- varmistetaan ja kehitetään harvinaissairauksien yksiköiden ja ERN-keskusten potilaspalautejärjestelmiä: sähköisten palautejärjestelmien kehittäminen palautejärjestelmän osana
- määritellään potilasjärjestöjen ja -edustajien rooli ERN-keskusten toiminnassa jo yksiköiden hakuprosessin aikana

### 3.2.3 Harvinaissairaahan osallisuuden turvaaminen omassa hoidossa ja palveluissa

Harvinaissairaahan osallisuutta ja itsemääräämisoikeuden huomioimista oman hoidon ja palveluiden suunnittelussa ja toteutumisessa on vahvistettava. Moni harvinaissairas kokee asemansa haavoittuvaksi erityisesti tilanteessa, jossa hänen asioitaan hoitavalla ammattilaisella ei ole käytössään tarpeeksi tietoa harvinaissairaudesta tai esimerkiksi potilaiden oikeudesta valita oma hoitopaikkansa tai jos ammattilainen suhtautuu häneen tai hänen sairauteensa kielteisesti tai vähätellen. Edellytys harvinaissairaahan osallisuuden vahvistamiseksi oman hoidon ja palveluiden toteuttamisessa on riittävän ja ymmärrettävän tiedon saaminen sosiaali-, terveys- ja kuntoutuspalveluista. Parhaimmillaan osallisuuteen päästään tasavertaisella keskusteluyhteydellä ja yhteistyöllä ammattilaisten ja harvinaissairaahan kesken. Myös läheiset ja lähiympäristö, esimerkiksi työyhteisö, on huomioitava harvinaissairaahan arjen tuessa.

Harvinaissaira-arjen sujumista tukee hoidon ja palveluiden suunnitelmallisuus. Sosiaalihuoltolaissa (1301/2014, 39 §) veloitetaan tekemään asiakkaalle asiakassuunnitelma palvelutarpeen arviointiin. Samoin potilaslaissa (785/1992, 4a §) mainitaan terveyden- ja sairaanhoitoa toteutettaessa laadittava tutkimusta, hoitoa, lääkinnällistä kuntoutusta koskeva tai muu vastaava suunnitelma, jossa tulee ilmetä potilaan hoidon järjestäminen ja toteuttamisaikataulu. Osallisuutta ja itsemääräämisoikeutta korostaa se, että suunnitelma on laadittava yhteisymmärryksessä potilaan, hänen omaisensa, läheisensä tai laillisen edustajansa kanssa.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

- ammattilaisten antaman ohjauksen ja neuvonnan vahvistaminen tiedon lisäämiseksi harvinaissairaalle tarjolla olevista palveluista sekä asiakkaan ja potilaan asemasta sosiaali- ja terveydenhuollossa
- ryhmämuotoisen, vertaistukea hyödyntävän toiminnan kehittäminen ja vahvistaminen potilasjärjestöjen ja terveydenhuollon yhteistyöllä
- tiedon lisääminen ja levittäminen potilasjärjestöjen ja yhdistysten tarjoamista neuvonta- ja vertaistukipalveluista

## 3.3 Harvinaissairauksiin liittyvien toimintojen koordinaatio

Ensimmäisen ohjelman jälkeen tietoisuus harvinaissairauksista on lisääntynyt. Harvinaissairauksista ja harvinaissairaiden asemasta ovat kiinnostuneita yhä enemmän sekä ammattilaiset että suuri yleisö. Kiinnostus harvinaissairaita kohtaan on näkynyt niin julkisella, kolmannella kuin yrityssektorillakin ja tiedotusvälineissä. Harvinaissairauksiin liittyvä monitasoinen tieto, osaaminen ja toiminta ovat haastavia hallita.

### 3.3.1 Kansallinen koordinaatio

Ensimmäisessä ohjelmassa esitetty toive koordinoivan keskuksen perustamisesta ei toteutunut. Joiltain osin koordinoitua on tapahtunut Harvinaiset sairaudet -työryhmässä ja sen alatyöryhmässä. Nykyisen työryhmän yhtenä tehtävänä on tehdä ehdotus kansallisen koordinaation mallista.

Ohjelman päivittämisen yhteydessä on vahvistunut käsitys kansallisen koordinaation merkityksestä harvinaissairaiden hoidon ja kokonaisvaltaisen tuen kehittämisessä. Harvinaisyhdistyksille, harvinaissairauksien yksiköille ja ERN-keskuksille tehdyissä kyselyissä koordinaatiokeskuksen perustamista kannatettiin lähes yksimielisesti. Syk-

syllä 2018 pidetyn Harvinaissairauksien kansallisen konferenssin monissa puheen-  
voroissa painotettiin kansallisen koordinaation merkitystä. Koordinoivalle keskukselle  
on ehdotettu monenlaisia tehtäviä kuten harvinaissairauksiin liittyvän tiedon kerää-  
mistä ja harvinaistoimijoiden verkostoitumisen edistämistä. Koordinoivan keskuksen  
yhtenä tehtävänä voisi olla harvinaissairauksiin liittyvä järjestelmätutkimus ja selvityk-  
set harvinaissairaiden palvelutarpeesta esimerkiksi hyödyntämällä rekisteritietoa.

Harvinaisten sairauksien kokonaistilanteen hallintaa edistäisi kansallinen harvinaissai-  
rauksia koskevan tiedon tunnistava tietopohja. Tällä hetkellä on olemassa yksittäisten  
harvinaissairauksien tai sairausryhmien rekistereitä. Harvinaissairauksien yksiköt ovat  
yhdessä Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen kanssa kehittämässä mahdollisuutta  
syöttää ICD-10-koodin lisäksi Orpha-koodi sairauskertomusjärjestelmään kuuluvaan  
diagnoosiosioon. Kansallisen rekisterin avulla voitaisiin yhdistää tiedot myös EU:n ja  
ERN-verkostojen harvinaissairauksien rekistereihin. Ilman kansainvälisiä harvinaissai-  
rauksien rekistereitä ei hyvin harvinaisten sairauksien diagnostiikkaa, hoitoa ja seu-  
rantaa voi riittävästi kehittää. THL:n laaturekisterejä koskeva lakimuutos antaa mah-  
dollisuuden kansallisen harvinaissairauksien rekisterin luomiseen. Taulukossa 4 kuva-  
taan ehdotuksia muun muassa THL:n koordinaatiotehtävien vahvistamiseksi.

#### **Taulukko 4. Eri toimijoiden nykyinen tai ehdotettu rooli harvinaissairauk- siin liittyvässä kehittämisessä ja koordinoinnissa**

Sosiaali- ja ter- veysministeriö	normi- eli lainsäädäntöohjaus, resurssiohjaus, informaatio-ohjaus, yleinen val- vonta, arviointi, EU-yhteistyö lainsäädännössä ja ohjauksessa, pohjoismainen ver- kostoyhteistyö
STEA	harvinaistyötä tekevien potilasjärjestöjen toiminnan rahoitus, toiminnan tulokselli- suuden arviointi
Sosiaali- ja ter- veydenhuolto	asiantuntemuksen saatavuuden parantaminen ja palveluiden tuotanto, palvelupol- kujen ja lähetekäytäntöjen sopiminen
Yliopistosaira- anhoidopiirit	keskittämisesetoksen (582/2017) mukaiset alueelliset yhteistyö- ja koordinaa- tionehtävät, tiedon tuottaminen Terveyskylään, kansainvälinen tutkimustoiminta, osaamiskeskusten ja ERN-verkostojen koordinaatio, hoito-ohjeet
Terveiden ja hy- vinvoinnin laitos	informaatio-ohjaus, verkostoyhteistyön ylläpito, hankeohjaus, kokonaisvaltainen palveluiden ja toimintakyvyn tutkimus ja arviointi, tietopohja ja rekisteriaineistojen tuki, Orpha-koodien ylläpito
Palko	informaatio-ohjaus, harvinaissairauksien palveluiden ja hoitojen kansalliseen pal- veluvalikoimaan kuulumisen arviointi
Kela	lääkekorvaukset, rajat ylittävän hoidon korvaukset, muut tuet ja palvelut, kuntoutus
Fimea, Hila	lääkkeiden myyntiluvat, harvinaislääkkeiden käyttöön ottoon liittyvä hoidollisen hyödyn arviointi; lääkekorvausten ehdot (Hila)
Harvinaiset-ver- kosto	järjestöjen yhteisen vaikuttamistoiminnan edistäminen, tiedottaminen sekä tiedon koonti ja välittäminen
Harso ry	järjestöjen yhteisen vaikuttamistoiminnan edistäminen
Harvinaiskeskus Norio	Orphanet-tietokannan suomalaisen sivuston ylläpito ja kv-yhteistyö

Myös kuntoutuksen kehittäminen harvinaissairasryhmille tulisi toteuttaa yliopistosairaaloitten, Kelan ja muiden toimijoiden yhteistyöllä, kunhan kansalliset linjaukset kuntoutuksen kehittämiseksi ovat valmistuneet. Monella toimijalla on jo tällä hetkellä koordinaatiotehtäviä harvinaissairauksiin liittyvässä ohjauksessa, valvonnassa ja sääntelyssä tai vastuita joistakin koordinaation osa-alueista. Tämä monien toimijoiden joukko ei kuitenkaan pysty koordinoimaan toimintaa niin, että päällekkäiseltä työltä välttyttäisiin. Se ei myöskään pysty seuraamaan lääketieteellisen hoidon ja sosiaalipalveluiden valtakunnallisesti tasa-arvoista toteutumista. Nykyisten toimijoiden keskinäisissä yhteyksissä olisi myös kehitettävää. Myös yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden ja ERN-osaamiskeskusten välisen työnjaon periaatteet ja koordinointi tarvitsevat kansallisen tason yhteistyötä.

Arvioituaan eri tahojen tehtäviä ja mahdollisuuksia kansallisen koordinaation kehittämiseen harvinaissairauksissa työryhmä ehdottaa, että Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitokselle osoitettaisiin harvinaissairauksien kansallisen koordinaation tehtävä. Työryhmän näkemysten mukaan THL pystyisi parhaiten koordinoimaan harvinaissairauksien parissa toimivien asiantuntijoiden, palvelutuottajien ja kolmannen sektorin sekä potilaita edustavien tahojen yhteistyötä ja luotettavan tiedon välittämistä. THL:lle kuuluu myös tarvittavien koodistojen ja määritelmien ylläpito, ja sillä on edellytykset edistää rekisterejä, tiedonkeruuta ja analysointia sekä tutkimus- ja kehitystyötä kansallisesti ja kansainvälisesti. Sosiaali- ja terveysministeriölle kuuluisi jatkossakin säädöspohjan varmistamisen ohella päävastuu kansainvälisestä yhteistyöstä erityisesti EU-tasolla.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

- kansallisen koordinaation ja työnjaon selkiinnyttäminen STM:n, THL:n ja palvelujen järjestäjien kesken
- yliopistosairaalat vahvistavat harvinaissairauksien alueellista koordinaatiota terveydenhuoltolain ja keskittämisasiäsetuksen asettamissa velvoitteissa: keskinäisen yhteistyön ja työnjaon tarkempi kuvaaminen ja osaamisen vahvistaminen
- ERN-verkostojen integroituminen palvelujärjestelmään ja yhteistyö muiden osaamiskeskusten kanssa
- THL:lle kuuluvien yleisten koordinaatiotehtävien ulottaminen vammaispalvelujen ohella myös harvinaissairauksiin
- rekisterien ja tietopohjan kehittäminen, Orpha-koodiston ja Orphanetin toiminnan jatkuvuuden vahvistaminen
- julkisen ja kolmannen sektorin yhteistyön ja verkostoitumisen lisääminen päällekkäisen työn karsimiseksi
- harvinaissairauksien yksiköiden ja Kelan yhteistyön vahvistaminen kuntoutuksessa valtakunnallisten suunnitelmien laatimiseksi eri harvinaissairasryhmille

Harvinaissairauksien moninaisuus ja erityispiirteet tarvitsevat huomioita harvinaislääkkeisiin liittyen. Meneillään olevan rationaalisen lääkehoidon suunnitelman toteuttamisessa ja lainsäädäntömuutoksissa tulee huomioida harvinaissairauksien lääkehoidolle ominaiset erityispiirteet (Ruskoaho 2019).

Harvinaisten sairauksien työryhmän kausi jatkuu vuoden 2019 loppuun. Työryhmä seuraa ja tukee kansallisen ohjelman jalkautumista. Lisäksi se antaa sille asetetun tehtävän mukaisesti ehdotuksen kansallisen koordinaation toteuttamisesta.

### 3.3.2 Alueellinen koordinaatio

Yliopistolliset sairaalat ovat vastuussa alueellisesti harvinaissairauksien ehkäisystä, hoidosta, diagnostiikasta ja kuntoutuksesta, niiden suunnittelusta ja yhteen sovittamisesta. Diagnostiikasta ja hoidosta vastaavat kliiniset yksiköt ja osaamiskeskukset huolehtivat oman erikoisalansa piiriin kuuluvien harvinaissairaiden palvelujen tuotannosta tarvittaessa monialaisessa ja moniammatillisessa yhteistyössä. Harvinaissairauksien yksiköiden tehtäviä ovat harvinaissairaiden diagnostiikan ja palveluvalikoiman koordinointiin osallistuminen, harvinaissairaiden neuvonta ja ohjaus oikealle asiantuntijalle ja oikeaan hoito- tai palvelupolkuun, hoito- ja palvelupolkujen selkeyttämisen tukeminen omalla erä-alueellaan ja yhteistyö eri terveydenhuollon yksiköiden, viranomaisien ja järjestöjen kanssa.

Yksiköiden tehtävä on auttaa luomaan sujuvia konsultaatio- ja lähetemahdollisuuksia sekä osallistua niiden potilaiden hoidon ja diagnostiikan koordinointiin, joilla on harvinaiseen sairauteen sopivia oireita, mutta joille ei ole löydetty diagnoosia perusterveydenhuollossa tai erikoissairaanhoidossa. Sosiaali- ja terveydenhuollon sähköisissä kehityshankkeissa voidaan kehittää konsultaatiomalleja myös harvinaissairauksien diagnostiikan, hoidon ja hoidon koordinaation kehittämiseen.

Harvinaissairausryhmiä varten voidaan yliopistosairaaloihin perustaa osaamiskeskuksia tai koota moniammatillisia työryhmiä, joihin etsitään tarvittavaa osaamista ja joiden kautta tehdään yhteistyötä muiden hoitotahojen kanssa alueellisesti tai valtakunnallisesti. Harvinaissairauksien yksiköiden tehtäviin ei kuulu potilasvastaanottotoiminta, vaan tutkimusten tekeminen ja hoitovalinnat ovat yliopistosairaanhoidopiirien erikoisalojen vastuulla tarvittaessa ERN-keskuksia konsultoiden tai potilaat niihin lähettäen. Vakaassa vaiheessa olevien potilaiden hoidon toteuttaminen voidaan myös tehdä alueen muissa terveydenhuollon yksiköissä, kunhan riittävä konsultaatiotuki on tarjolla.

**Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:**

- harvinaissairauksien yksiköiden alueellisten toimintamuotojen yhtenäistäminen ja oman yksikön aseman vahvistaminen kullakin erva-alueella
- harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyön vakiinnuttaminen ja vahvistaminen erva-alueen eri terveydenhuollon yksiköiden kanssa niin erikoissairaanhoidossa kuin perusterveydenhuollossa sekä tiedon välittäminen harvinaissairauksien yksiköistä ja osaamiskeskuksista perusterveydenhuoltoon

Harvinaissairauksien yksiköihin voi olla yhteydessä ilman lähetettä yleiseen neuvontaan liittyvissä kysymyksissä. Yhteystiedot löytyvät sairaaloiden verkkosivuilta. Neuvontaa annetaan esimerkiksi tilanteissa, joissa harvinaissairas ei ole saanut tarpeellisia palveluita, päässyt tarvitsemaansa hoitoon tai löytänyt tietoa siitä, miten edetä omalla hoito- ja palvelupolullaan. Yksiköihin ollaan yhteydessä myös lääkärin tekemällä läheteellä.

Osallistumalla harvinaissairaanhoidon hoito- ja palvelupolkujen selkeyttämiseen yksiköt vastaavat ensimmäisessä ohjelmassa esitettyyn tarpeeseen harvinaissairaiden diagnoosiin ja hoitoon tähtäävän polun virtaviivaistamisesta sekä tämän tunnetuksi tekemisestä omalla erityisvastuualueellaan. Harvinaissairauksien yksiköiden yhteistyön vahvistamiseksi perusterveydenhuollon, erva-alueen sairaanhoitopiirien sekä sosiaalihuollon ja järjestöjen kanssa tarvitaan riittävät toimintaresurssit.

### **3.3.3 Harvinaissairaanhoidon ja palveluiden koordinaatio**

Hoidon ja palveluiden suunnittelun merkitys korostuu tilanteessa, jossa palvelujen tarve on monialainen, mutta tietoa on niukasti. Monelle harvinaissairaalle kokonaisvaltaisen asiakassuunnitelman tekeminen mahdollistaa riittävän tuen arjen sujuvuudelle. Myös terveys- ja sosiaalityöntekijöiden ja kuntoutusohjaajien osaamista kannattaa käyttää suunnitelmaa tehtäessä: kokonaisvaltaisen suunnitelman on hyvä pitää sisällään sekä sosiaali- että terveyspalvelut. Suunnitelmaa tehtäessä tulee tarvittaessa hyödyntää harvinaissairauksien yksiköiden, ERN-keskusten sekä järjestöjen ja yhdistysten osaamista.

Sosiaalihuoltolain (1301/2014, 42 §) mukaan asiakkaalle on nimettävä omatyöntekijä, jos palvelun tarve ei ole lyhytaikaista tai tilapäistä. Syksyllä 2018 päättyneen EU-rahoitteisen INNOVCare-hankkeen tavoite oli kehittää harvinaissairaiden sosiaalista tukea parantavia rakenteellisia uudistuksia sekä kokonaisvaltaisia ja asiakaskeskeisiä



palvelupolkuja. Hankkeessa korostettiin omatyöntekijän (case manager) merkitystä tukemassa harvinaissairasta ja hänen läheistään palveluiden yhteensovittamisessa ja arjen haasteiden kohtaamisessa. Omatyöntekijä auttaa löytämään paikalliset asiantuntijat, toimii paikallisen ja valtakunnallisen osaamisen yhteyshenkilönä sekä antaa yksilöllistä ja voimaannuttavaa tukea harvinaissairaalle ja hänen läheiselleen. Hankkeen kokemusten perusteella tulee harkita, missä tapauksissa harvinaissairaalle on tärkeää nimetä omatyöntekijä, missä tehtävissä omatyöntekijän roolia on hyvä hyödyntää ja miten omatyöntekijä parhaiten tukisi harvinaissairaahan osallisuutta tämän hoito- ja palvelupoluissa.

#### Tavoitteet ja toimenpide-ehdotukset:

- omatyöntekijämallin suunnittelu ja pilotointi paljon palveluja tarvitsevalle harvinaissairaalle hoidon ja palveluiden sujuvuuden varmistamiseksi
- terveyssosiaalityön aseman vahvistaminen harvinaissairauksien hoidon moniammatillisessa yhteistyössä
- henkilökohtaisen budjetin käytön pilotointi harvinaissairausryhmissä, joissa on monitahoinen palvelujen tarve

### 3.4 Arvio kansallisen ohjelman kustannusvaikutuksista

Kansalliseen ohjelmaan ehdotetaan harvinaisyksiköiden toiminnan yhdenmukaistamista. Eri harvinaisyksiköissä on toistaiseksi vaihtelevat henkilöstöresurssit. Vain yhdessä yksikössä on kokopäiväinen lääkäri ja hoitaja. Jos toimintaa halutaan kehittää, on tärkeää varmistaa riittävät voimavarat ja osaaminen harvinaisyksiköissä. Tähän tarvittaisiin valtakunnallisesti arviolta 1,6 lääkäri- ja 0,8 hoitajahenkilötyövuotta lisää. Kustannusvaikutus olisi noin 200 000 euroa vuodessa.

Kansallinen koordinaatio edellyttää henkilöstöresursseja kansalliseen koordinaatioyksikköön. Alatyöryhmä on laskenut, että kansalliseen koordinaatiotehtävään sisältäen tiedon välittämisen ja verkostojen koordinaation, Orpha-koodien päivityksen ja ylläpidon sekä Orphanet-toiminnan tarvitaan vähintään kaksi henkilötyövuotta. Tietopohjan kehittäminen ja harvinaissairauksien rekisterin ylläpito vaatii myös voimavaroja. Kokonaistarve vuodessa olisi 200 000–300 000 euron luokkaa.

ERN-yhteistyöhön saavat Suomessa toimivat ERN-keskukset vähäistä tukea Euroopan komissiolta. Jotta osaamiskeskukset täyttäisivät ERN-keskusten laadulliset vaatimukset, tarvittavien menettelyjen ja laatujärjestelmien ylläpitoon tarvitaan 20 000–

40 000 euron vuosirahoitus. ERN-verkostoon osallistumiseen kuluu 0,1 henkilötyövuoden panos jokaista verkoston alaryhmää kohti, joita voi olla jopa kymmenen. Jos ohjelmakauden aikana osaamiskeskuksia liittyy kaikkiin 24 ERN-verkostoon, suomalaisia keskuksia olisi yhteensä kolmisenkymmentä. Yhteenlaskettu työmäärä olisi noin 20–25 henkilötyövuotta jakautuen useille asiantuntijoille. Laskennallinen kustannus on pari miljoonaa euroa vuodessa. Tarvittavien järjestelmien ylläpitoon sitoutuu arviolta alle miljoonan euron panos perustamisvuonna ja myöhemmin vuosina puolet siitä.

Harvinaissairauksien toiminnan kustannuksia arvioitaessa on hyvä pitää mielessä, että diagnostiikan ja hoidon puutteet saattavat aiheuttaa paljon turhia kustannuksia. Toisaalta yksittäiset hoidot voivat ylittää miljoonan euron vuositasen. Osaamiseen, tutkittuun tietoon perustuviin hoitopäätöksiin ja sujuviin palveluihin panostamalla voidaan kohdentaa kustannukset tarkoituksenmukaisimmalla tavalla.

### 3.5 Ohjelman jalkauttaminen ja toimeenpanon seuraaminen

Harvinaissairauksien kansallisen ohjelman perustana on harvinaissairauksia sairastavien ihmisten yhdenvertaisuus tarpeenmukaisen hoidon ja palvelujen saamiseksi. Osallisuuden edistäminen parantaa harvinaissairaden asemaa ja heidän oikeuksiensa toteutumista. Yliopistosairaaloiden yhteyteen perustetuilla harvinaissairauksien yksiköillä on keskeinen rooli harvinaissairaiden tarvitsemien palvelujen koordinaatiossa.

Harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa vuosille 2019–2023 korostuvat osallisuuden edistämisen ohella osaaminen ja kansallinen koordinaatio. Sosiaali- ja terveysministeriö ja Terveiden ja hyvinvoinnin laitos tulevat olemaan keskeisiä toimijoita kansallisen koordinaation kehittämisessä. Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksella on kehitetty vammaispalveluiden kansallista koordinaatiota, ja työryhmän näkemyksen mukaan Terveiden ja hyvinvoinnin laitokselle sopisi monia harvinaissairauksia koskevia kansallisen koordinaation tehtäviä. THL:n asema kansallisena rekisteriviranomaisena tukee myös harvinaissairauksien koordinaation tarpeisiin vastaamista. THL on jo lähtenyt edistämään Orpha-koodien käyttöönottoa, ja tulevaisuuden ratkaistavaksi jää Orphanetin Suomen yhteyspisteen ylläpito. Sosiaali- ja terveysministeriö huolehtii osaltaan erityisesti rajat ylittävän yhteistyön mahdollistamisesta esimerkiksi edistämällä ERNeihin osallistumista ja niiden osaamisen hyödyntämistä sekä Pohjoismaiden välistä yhteistyötä.

Potilasjärjestöt sekä harvinaissairauksien yksiköt edistävät osallisuuden vahvistamista. Harvinaissairaita kohtaavat sosiaali- ja terveydenhuollon ammattihenkilöt ovat

avainasemassa tiedon välittämiseksi harvinaissairaiden osallistumismahdollisuuksista potilasjärjestöihin ja pääsystä ajantasaisen ja laadukkaan tiedon äärelle. Mahdollisuudet tiedon jakamiseen ovat parantuneet 2010-luvulla. Koordinaatiota tarvitaan siihen, kuinka eri tiedon tuottajien yhteistyötä ja työnjakoa lisätään tietosisältöjen laatimisessa. Päällekkäistä työtä ja tiedontuotantoa välttämällä voimavaroja voi käyttää tehokkaasti mahdollisimman monen harvinaissairaalan arjen helpottamiseksi.

Ohjelman jalkauttaminen edellyttää kaikkien osapuolten sitoutumista yhteisesti laadittuihin tavoitteisiin. Työryhmä ei halunnut tehdä kansallisesta ohjelmasta yksityiskohdasta toimenpiteiden luetteloa, vaan kuvata keskeisimmät päätöksentekoa ohjaavat periaatteet ja tavoitteet harvinaissairaiden aseman parantamiseksi. Sosiaali- ja terveyspalveluiden muutostarpeissa vaaditaan alueellisten ja kansallisten toimijoiden yhteistyötä, jotta tässä ohjelmassa esitetyt tavoitteet ja ehdotukset saadaan toteutumaan. Tilanteessa, jossa sosiaali- ja terveyspalvelujärjestelmä on isossa kansallisessa murroksessa, keinot, joilla tavoitteet toimeenpannaan on tunnistettava alueellisesti ja kansallisesti eri toimijoiden yhteistyönä.

## Lähteet

- De Santis, Marta & Hervas, Clara & Weinman, Ariane & Bottarelli, Valentina (2018) Patient Empowerment. Policy Brief. RD-ACTION WP2-TASK 2.5 Output.
- Euroopan unionin komissio. Eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN).  
[https://ec.europa.eu/health/ern\\_fi](https://ec.europa.eu/health/ern_fi)
- Euroopan unionin neuvosto (2009) Neuvoston suositus toimista harvinaisten sairauksien alalla. 2009/C 151/02.
- Eurordis (2017) Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey.
- Eurordis (2018) Recommendations on the integration of European reference networks (ERNs) into national health systems. November 2018.
- Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014 - 2017. Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriö. Raportteja ja muistioita 2014:5.  
<http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/70262>
- Kääriäinen, Helena (2018) Osaamiskeskusverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Lääkärilehti 73, 24–31.
- Ruskoaho, Heikki (2018) Selvityshenkilön loppuraportti. Lääkekorvausjärjestelmän kehittäminen. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 20/2018.
- Saastamoinen, Leena & Saarelainen, Laura & Autti-Rämö, Ilona & Martikainen, Jaana (2015) Lääkkeiden ja ravintovalmisteiden käyttö harvinaisten sairauksien hoidossa. Kysely harvinaissairaita hoitaville lääkäreille. Kelan tutkimusosasto. Työpapereita 76/2015.
- Suomen YK-liitto (2015) YK:n yleisopimus vammaisten henkilöiden oikeuksista ja sopimuksen valinnainen pöytäkirja. [https://www.ykliitto.fi/sites/ykliitto.fi/files/vammaisten\\_oikeudet\\_2016\\_net.pdf](https://www.ykliitto.fi/sites/ykliitto.fi/files/vammaisten_oikeudet_2016_net.pdf)
- Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017) <https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2017/20170582>

## Harvinaiset sairaudet -työryhmä 1.1.2018–31.12.2019

Tuija Ikonen, STM, puheenjohtaja  
Ritva Halila, STM, varapuheenjohtaja  
Helena Kääriäinen, THL  
    varajäsen: Jukka Kärkkäinen, THL  
Ilona Autti-Rämö, Kela, 30.11.2018 asti  
    varajäsen: Katariina Kallio-Laine, Kela  
Jari Petäjä, HUS  
    varajäsen: Mikko Seppänen, HUS  
Pekka Riikonen, KYS  
    varajäsen: Reetta Kälviäinen, KYS  
Jukka Moilanen, OYS  
    varajäsen: Johanna Uusimaa, OYS  
Kari Nieminen, TaYS  
    varajäsen: Jaakko Anttonen, TaYS  
Heikki Lukkarinen, TYKS  
    varajäsen: Samuli Rautava, TYKS  
Elina Rantanen, Harvinaiskeskus Norio  
    varajäsen: Leena Toivanen, Rinnekoti-säätiö  
Katri Asikainen, Harso ry  
    varajäsen: Sanna Leppäjoki, Harso ry  
Risto Heikkinen, Harvinaiset-verkosto, Allergia-, iho- ja astmaliitto ry  
    varajäsen: Päivi Vataja, Harvinaiset-verkosto, Kuuloliitto  
Reima Palonen, STM Palko

## Harvinaiset sairaudet -alatyöryhmä 1.1.2018–31.12.2019

Ritva Halila, STM, puheenjohtaja  
Mikko Seppänen, HUS  
Jarmo Jääskeläinen, KYS  
Outi Kuismin, OYS  
Pasi Nevalainen, TaYS  
Johanna Lempainen, TYKS  
Helena Kääriäinen, THL  
Risto Heikkinen, Harvinaiset-verkosto, Allergia-, iho- ja astmaliitto ry  
Marianne Eronen, Kela  
Elina Rantanen, Harvinaiskeskus Norio  
Päivi Nurmi-Koikkalainen, THL  
Katri Asikainen, Harso ry





